LA DIVERSIDAD HUMANA

RICHARD LEWONTIN

LA DIVERSIDAD HUMANA

Richard Lewontin

La importancia de la ciencia entre los valores humanos encuentra precisa demostración en el adecuado conocimiento de la genética de nuestra especie. En *La diversidad humana*, Richard Lewontin nos muestra que no hay dos individuos iguales. Fuente de esa diversidad es la interacción entre las diferencias genéticas y las diferencias ambientales, y entre aquéllas y los acontecimientos aleatorios que se producen durante el desarrollo. Excepción hecha de los gemelos idénticos, las personas difieren entre sí en múltiples genes, por lo que no cabe hablar de una constitución genética "normal" y única.

El recuento de las diferencias genéticas que se aprecian entre los individuos prueba que los marcadores genéticos que supuestamente dividen la especie en razas son sólo una fracción trivial del espectro total de diversidad dentro del cual toda persona encuentra su singularidad. La dotación genética común a todas las razas, naciones y culturas es consecuencia de la historia biológica común de nuestra especie. La incesante migración, en todo el mundo y a lo largo de la historia humana, unida al ambiente común creado por la actividad social, han forjado una notable similitud biológica entre los grupos humanos. La segregación de la gente en castas sociales nunca podrá invocar razones genéticas para legitimarse.

No obstante, cuesta enterrar viejos hábitos y prejuicios. Aún hoy, la política educativa en Occidente se ve involucrada en controversias entre naturaleza y crianza. Como genetista de poblaciones que se sirve del poderoso aparato estadístico y empírico de esa disciplina, Lewontin se halla especialmente bien cualificado para abordar los errores conceptuales y factuales que dan pie a esa tesis. Al final, demuestra que la pregunta planteada lo ha sido en términos incorrectos. Nuestra dotación genética nos confiere tal plasticidad de desarrollo psíquico y físico que, en el decurso de nuestra vida, desde la concepción hasta la muerte, todos, independientemente de nuestra raza, clase o sexo, podemos adquirir cualquier identidad comprendida en el ámbito humano.

La diversidad humana

LA DIVERSIDAD HUMANA

Richard Lewontin

BIBLIOTECA SCIENTIFIC AMERICAN

Prensa Científica
Editorial Labor

Traducción de Joandomènec Ros

Primera Edición: 1984

© 1982 Scientific American Books
© 1984 Prensa Científica, S.A. Calabria 235-239. 08029-Barcelona

Reservados todos los derechos. Prohibida la reproducción en todo o en parte por ningún medio mecánico, fotográfico o electrónico, así como cualquier clase de copia, reproducción, registro o transmisión, sin la previa autorización escrita de esta Editorial.

Depósito legal: B.23.363-1984 ISBN: 84-7593-003-4 (Rústica) 84-7593-004-2 (Tela)

Printed in Spain. Impreso en España
EGEDSA, c. Roig de Corella, 12-16, Nave 1. Sabadell

A Mary Jane

"... ni el trato empaña su infinita variedad"

Sumario

Prefacio ix

1 Variedad humana 1

Composición fotográfica: Variación humana 10

2 Genes, ambiente y organismo 14

3 Diversidad genética simple 29

4 Base genética de los polimorfismos simples 43

5 Así proceden los genes 52

6 Variación continua 60

Composición fotográfica: La variación, producto social 83

7 Rasgos mentales 87

Composición fotográfica: Migración 104

8 Diversidad entre grupos 108

Composición fotográfica: Variación en Brasil 144

9 Evolución de la diversidad humana 146

Procedencia de las ilustraciones 173

Indice temático 177

Prefacio

La extraordinaria diversidad de rasgos que caracteriza a los seres humanos ha constituido siempre una fuente de asombro y deleite. Plinio el Viejo, en su *Historia Natural*, señaló que, aunque el semblante humano lo componían sólo "diez partes o un poco más", las personas estaban moldeadas de tal manera que "entre miles no había dos iguales". Tampoco permanecen inmutables a lo largo de su vida. Desde el nacimiento hasta la muerte, nuestra fisonomía se halla en perpetuo estado de mudanza. ¿Cómo se explica esa rica multiplicidad de formas físicas y psíquicas del ser humano? Los intentos más espectaculares y notorios de dar con la respuesta han sido las teorías simplistas que conocemos como determinismo genético y conductismo. Para el determinista genético, todas las diferencias de forma y función entre personas se deben, en última instancia, a diferencias en sus genes. Para el conductista, las diferencias psíquicas son meras respuestas aprendidas a estímulos reiterados. Pero la verdad es más compleja y menos espectacular. La comprensión de la variedad física y psíquica del ser humano requiere una síntesis de biología molecular, genética, desarrollo, fisiología, psicología, sociología, antropología, economía política e historia. Así, cuando, a indicación de Gerard Piel, un grupo de personas desarrollamos el plan de edición de una serie de libros que ilustraran principios científicos básicos mediante su aplicación a distintos problemas, el tema de la diversidad humana se incluyó en él inmediatamente.

Un libro de menos de 200 páginas escrito por un solo autor, con sus limitaciones intelectuales, posiblemente no alcance el equilibrio adecuado y la suficiente profundidad de comprensión, ni siquiera en el restringido conocimiento que existe sobre el desarrollo psíquico y físico del hombre. Sin embargo, me pareció que sabemos bastante genética y biología del desarrollo para desacreditar el cándido determinismo que con tanta frecuencia ha pasado por ciencia y para proporcionar un atisbo de la complejidad real que asoma detrás de la variación humana. Poco se sabe del desarrollo de la mente y del cuerpo para asentar una explicación definitiva, pero no hay razón para suponer que algún día no lleguemos a comprender del todo esa diversidad. Como dijo el apóstol San Pablo en su epístola primera a los corintios: "Pues bien, ahora vemos como en un espejo, en una sombra; por el contrario entonces veremos cara a cara. Ahora conozco sólo imperfectamente; pero entonces conoceré plenamente, como soy conocido".

Al describir lo que puede verse reflejado en ese espejo me ha servido de gran ayuda la labor perspicaz de un editor anónimo, que insistía en que utilizara yo cuidadosamente las palabras y me ciñera a los hechos, así como la labor, igualmente observadora, de Amy Malina, que reunió las ilustraciones. Estoy en deuda con Elizabeth Adkins Regan, de la Universidad de Cornell, de cuya obra utilicé mucho material en mi descripción del origen de las diferencias sexuales y de género. Toda la

tarea de revisar, ilustrar y producir *La diversidad humana* fue supervisada por Patricia Mittelstadt y Linda Chaput, que también se ocuparon de asegurarme que mi prosa no era *tan* mala. Por otra parte, Becky Jones, quien con su solicitud e inteligencia acostumbradas mecanografió y reunió los manuscritos, me convenció de que mi caligrafía sí era *tan* mala. La parte más importante del libro, el índice, la realizó Mary Jane Lewontin, con su pericia acostumbrada.

RICHARD LEWONTIN
Marlboro, Vermont
Julio de 1982

La diversidad humana

Variedad humana

1

Cuando nos detenemos a pensar en los seres humanos, nos sentimos sorprendidos por una aparente contradicción en la naturaleza de nuestra propia especie: los hombres son iguales, pero todos son distintos. Molestos por el comportamiento mezquino de algún amigo, brota espontáneo el comentario: "No hay remedio, Fulano, todo el mundo es igual"; y no advertimos la contradicción en que acabamos de caer. Las personas no pueden ser literalmente "iguales", o no habríamos podido salvar a Fulano del colectivo "todo el mundo".

Existen, efectivamente, notables semejanzas entre los seres humanos. Semejanzas que constituyen una "naturaleza humana" que compartimos y nos distingue de los demás organismos. El caminar erguido, la piel y la ausencia relativa de pelo nos alejan físicamente de los demás mamíferos. Todos los organismos transforman, en alguna medida, los ambientes donde viven, pero sólo nosotros alteramos de raíz el mundo en nuestro provecho. Los métodos que utilizamos para cambiar y controlar el mundo, nuestra organización social, rica e intrincada, y el empleo que hacemos del lenguaje abstracto son atributos exclusivos del hombre, desconocidos en el resto de la naturaleza orgánica. Está de moda hablar de las "sociedades de insectos" y del "lenguaje del chimpancé", pero las nociones de *sociedad* y *lenguaje* surgieron de la experiencia humana y sólo secundariamente se aplicaron a hechos y procesos desarrollados por otros organismos. La misma simplicidad de las interacciones que se dan en las "sociedades de insectos", si se las compara con nuestras propias culturas, y la pobreza del "lenguaje" del chimpancé refuerzan la idea de la singularidad y superioridad humanas. Después de todo, son los seres humanos quienes escriben libros acerca de las sociedades de insectos y quienes enseñan a los chimpancés a pulsar botones; no al revés. Y es en la contraposición con las otras especies donde percibimos las características comunes de la humanidad. Las diferencias entre los seres humanos se desvanecen ante el inmenso abismo que nos separa de los demás animales, incluidos nuestros parientes más cercanos: los primates.

A pesar de las semejanzas que reconocemos cuando observamos a los humanos desde una perspectiva filosófica, la experiencia cotidiana da fe de una amplísima gama de diferencias. Altura, peso, textura del pelo, color de la piel, expresión facial, complexión, porte, modo de andar y vestir son rasgos individualizantes. Distinguimos la cara de un amigo entre una muchedumbre, incluso de un vistazo. Retenemos cientos de nombres, si no miles, que podemos asociar con personas determinadas al encontrarnos con ellas. Hasta los gemelos idénticos que actúan y se visten igual resultan distintos para sus padres, sus hermanos y cuantos tengan trato familiar con ellos. Pero no precisamos la ingente información que proporcionan las complejas imágenes visuales para identificar a una persona. La mayoría de nosotros reconoce a sus amigos y a algunos de sus conocidos por la voz, sin más.

Diversidad y sociedad

Nuestra capacidad para distinguir los rasgos individuales está determinada en parte por nuestro condicionamiento social; eso es obvio. Después de todo, la percepción no deja de ser un fenómeno subjetivo. Quizá resulte menos evidente que la variación *objetiva* entre las personas esté condicionada socialmente. La sociedad occidental, en especial desde las revoluciones inglesa, francesa y norteamericana de los siglos XVII y XVIII, ha puesto especial hincapié en el individuo y en la importancia de la personalidad, única, de cada hombre. La sociedad occidental da gran valor a la libertad de la gente para vender su fuerza laboral en un mercado competitivo y para ascender o descender en la escala social de acuerdo con la formación, empuje, voluntad y destreza de cada uno.

Ello no siempre fue así, ni lo es hoy en todo el mundo. La sociedad feudal europea era mucho más colectiva y orgánica en su estructura que la moderna sociedad capitalista. En su mayor parte, el puesto que uno ocupaba en la sociedad feudal, predeterminado, era estable. No dependía de las cualidades personales, sino de las relaciones habituales entre gentes que desempeñaban papeles arquetípicos: campesinos, artesanos, clérigos y terratenientes. Existía muy poca movilidad social; a lo largo de toda su vida, la gente desempeñaba papeles sociales estereotipados determinados por la clase a la que pertenecía. No se ponía hincapié en la individualidad, que parece parte incuestionable de nuestra realidad social. Incluso hoy, muchas sociedades (los navajos, por ejemplo) desaprueban el comportamiento individualista o idiosincrático. Para las tales, la organización social colectiva, sin jerarquías, es la norma. Por contra, la sociedad occidental moderna se caracteriza por el culto al individuo. En la novela y la poesía, en la prensa y en el foro político, en la escuela y en los sermones se exalta al individuo. Esta ideología nos hace más sensibles a los rasgos distintivos de cada sujeto; más aún, crea variación entre las personas al conferir un valor social positivo al hecho de ser diferente, si bien dentro de determinados límites aceptables. Las personas visten, peinan, amueblan su hogar, eligen su coche, su casa,

cuidan su expresión facial y hasta su voz para afirmarse en individualidad, para sentirse "un poco distintos".

No obstante el inmenso peso social que se otorga a la individualidad, somos perfectamente conscientes de las semejanzas que se dan en el interior de los grupos. Reconocemos a hombres y mujeres como grupos distintos y, a pesar del mito de la sociedad sin clases, no tenemos dificultad alguna en distinguir a los mineros de los propietarios de la mina. Además de las diferencias sexuales y sociales, existen otras geográficas. Un finés se parece a otro más que a un italiano. Por lo general, tienen la piel y el pelo más claros y, desde luego, hablan un idioma muy distinto. Pero

finlandeses e italianos guardan una afinidad mayor en forma, color y cultura de lo que cualquiera de estos dos grupos se asemeja a los aborígenes australianos. La variación geográfica humana se halla así organizada en una suerte de jerarquía espacial. Los individuos de un grupo étnico o tribu local se parecen más entre sí que a los individuos de otros grupos que viven en la misma región geográfica. A su vez, existen diferencias entre los pueblos de distintas regiones geográficas. Así pues, nuestra comprensión de la diversidad humana va a depender de hasta qué punto conozcamos la manera en que surgieron tales diferencias entre grupos y de la mayor o menor medida en que se relacionen con las diferencias entre individuos de un grupo.

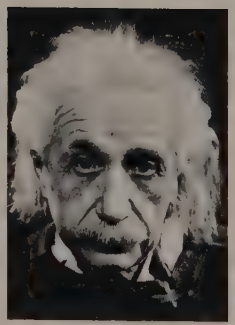
Diferencias sexuales

La diferencia de grupo más evidente, la que nos sale al paso cada día y de la que somos plenamente conscientes, es la que se da entre varón y hembra. La diferencia principal entre los sexos, obvio es decirlo, radica en la desigualdad estructural de los órganos reproductores. Aunque estas características primarias, que se establecen en el embrión, son la base última de la identificación sexual, no apelamos a ellas para distinguir a los hombres de las mujeres. Antes bien, nos fijamos en las características sexuales secundarias: desarrollo del pecho, aspereza del vello facial y diferencias en la textura de la piel; esos rasgos, que empiezan a manifestarse en la adolescencia, son los que esperamos ver como parte normal de la diferenciación sexual.

Pero atendemos también a lo que se denomina, con propiedad, diferencias de *género,* que no sexuales. Se trata de diferencias de actitud, interés, lugar en el grupo y conocimientos que se desarrollan en los niños durante su etapa de integración en la sociedad y que guardan una relación incierta con los caracteres sexuales primarios y secundarios. En ocasiones, un cambio importante en una diferencia de género trastorna nuestras expectativas y nos confunde sobre la identidad sexual de las personas en las que se ha dado. Por ejemplo, en la década de 1960, cuando los jóvenes volvieron a llevar el pelo largo (tal práctica había pasado de moda durante varias generaciones), muchas personas se sintieron confundidas y perturbadas ante lo que parecían señales conflictivas sobre la identidad sexual.

La práctica cotidiana de generalizar a propósito de las diferencias entre los sexos ("Los hombres son más altos que las mujeres", "Las mujeres son más sensibles que los hombres") vela la existencia de una inmensa variación dentro de cada sexo en lo concerniente a todos los rasgos fisiológicos, psicosociales y anatómicos. Muchos hombres son más bajos y de menor peso que muchas mujeres; muchas mujeres tienen la voz más grave que muchos varones; y muchas mujeres son más dominantes y agresivas que muchos hombres. Algunos hombres tienen pechos más grandes que algunas mujeres, y son muchos los varones que carecen de pelo facial áspero. Y, no obstante, a pesar de la amplia superposición de características, podemos identificar claramente a una persona como varón o mujer. Hay casos ambiguos; y constituye una señal de la gran importancia que concedemos a la asignación sexual el hecho de que nos parezcan, los tales, elementos desconcertantes y sorprendentes.

Al igual que ocurre con las diferencias individuales, los distintos comportamientos entre los sexos son, en parte, invención nuestra, basada en expectativas previas.



La longitud "normal" del cabello en el hombre cambia de una época a otra y difiere entre clases sociales. Nos sorprendimos ante las melenas de los Beatles, pero aceptamos la cabellera, más larga, de Einstein.

En los famosos expèrimentos "Bebé X", realizados en la Universidad de la Ciudad de Nueva York, a tres conjuntos de adultos se les pedía que jugaran con bebés de distinto sexo, vestidos de amarillo, y que los describieran. Si se les hacía creer que se trataba de niñas, los adultos de la prueba ofrecían a los infantes muñecas; y calificaban a los bebés como "frágiles" y "dulces". Si se les decía que eran chicos, les daban pelotas para que jugaran y destacaban rasgos viriles. Cuando no se les facilitaba información sobre el sexo, los adultos intentaban averiguarlo; ante una respuesta evasiva, asignaban a cada bebé un sexo y justificaban su decisión con explicaciones del siguiente tenor: los "niños" apretaban fuertemente la mano y las "niñas" se mostraban tiernas, frágiles y mimosas. La verdad fue que los adultos no mejoraron, en sus suposiciones, el resultado aleatorio. Es evidente que la identificación sexual previa crea diferencias, aparentemente objetivas a los ojos del espectador. A su vez, estas diferencias pueden afectar al desarrollo real del niño, que hasta cierto punto se acomodará a estas expectativas. Es propio del desarrollo psíquico humano que lo subjetivo se convierta en objetivo.

Las diferencias de sexo y de género son especialmente susceptibles al refuerzo aportado por convencionalismos sociales. Hombres y mujeres no se visten igual , ni peinan su cabello con el mismo estilo, por más que no exista razón objetiva para que así suceda. Movemos nuestro cuerpo de manera "masculina" y "femenina". El tono de la voz, que en parte es consecuencia de cambios morfológicos que tienen lugar en la pubertad, se modula (al principio conscientemente, y luego de forma inconsciente) para adaptarlo a los estereotipos masculino o femenino. Todos nos hemos visto apremiados, en un momento u otro, a "comportarnos como un hombre" o "desenvolvernos como una dama". Lo que comienza como una diferencia en los servicios de aseo se convierte, a través de un intrincado sistema de refuerzos sociales, en una remodelación completa del edificio.

División social del trabajo

En algunas sociedades, la división entre los sexos se corresponde estrechamente con una división de las distintas formas de trabajo. Entre los yoruba, de Africa occidental, los hombres realizan la mayor parte de las tareas agrícolas; entre los dani de Nueva Guinea, los agricultores son, sin embargo, las mujeres. Los tuareg de Africa del norte cuidan de los camellos, pero las mujeres ordeñan las camellas. Sin embargo, en las

sociedades tecnológicamente avanzadas, como las que se ocupan de la agricultura sedentaria a gran escala, el reparto del trabajo supera las divisorias sexuales y ha dado origen a clases sociales y a grupos ocupacionales dentro de esas clases.

Buena parte de la diversidad humana actual es consecuencia de la organización social de la actividad productiva. El sistema fabril introducido en Europa a finales del siglo XVIII generó una creciente división de las personas en razón de su destreza, conocimiento y trabajo. Mientras el tejedor artesano realizaba todas las operaciones de la producción de tejidos, desde la hilaza hasta el tejido sin teñir, una fábrica textil moderna separa a los hiladores de carretes de los urdidores, y a éstos de los tejedores, de los responsables de mantenimiento, etcétera. El proceso de subdivisión de tareas todavía continúa, al tiempo que los empresarios se esfuerzan por reducir el coste del trabajo y aumentar su control sobre el propio proceso productivo. Una importante consecuencia para los obreros es que éstos pierden control, dominio y conocimiento de múltiples tareas. Cuando se introdujeron los ordenadores, una misma persona perforaba tarjetas, escribía programas, conectaba los paneles de control y manipulaba la máquina. Hoy, los operadores del ordenador, los suministradores de datos, los programadores de sistemas y los programadores de aplicaciones son todos profesionales distintos, que difieren en conocimientos, destreza, educación, salario, prestigio social y estilo de vida. Además, la división del trabajo ahonda las diferencias entre las personas que desempeñan las distintas tareas. La demanda de una fuerza laboral altamente cualificada requiere un esquema educativo mucho más compartimentalizado, con mayor supervisión e instrucción y mucho más especializado en tareas concretas. Las personas se van haciendo, así, objetivamente más distintas entre sí de lo que eran antes. Lo que se manifiesta en una variación de conocimientos, destreza, comprensión y estilo de vida entre personas no es más que una consecuencia de distintas experiencias de desarrollo, que tienen por finalidad la producción de personas con conocimientos, destreza y comprensión diferentes.

Mi suegro nunca asistió a ningún instituto de segunda enseñanza. Aprendió telegrafía sin hilos en la Armada de los Estados Unidos y siguió cursos por correspondencia y nocturnos de matemáticas y física elementales. Ya en la vida civil, colaboró en el proyecto y construcción de una importante estación telefónica transmisora y receptora; tuvo luego a su cargo el funcionamiento de la misma durante muchos años. Conocía la teoría elemental que subyacía a la operación de su equipo; sabía detectar las averías y repararlas. Se convirtió en un experto en la aparición de tormentas magnéticas provocadas por las manchas solares. Llevaba las finanzas de su parroquia. Era lo que, en el siglo XIX, se conocía como "un aristócrata del trabajo". Hace ya tiempo que cerraron su estación radiotelefónica, arrumbando su equipo rudimentario. Estas instalaciones las proyectan hoy ingenieros electrónicos titulados. Sus planes de operación los determinan ordenadores atendidos por personas que sólo dominan unas cuantas tareas mecánicas rutinarias. Las reparaciones las efectúan esos operarios, que insertan nuevos circuitos integrados bajo la supervisión de un ingeniero. Unos saben, otros hacen. El aristócrata del trabajo, autodidacta y habilidoso, ha sido sustituido por un ingeniero profesional muy adiestrado y una serie de trabajadores manuales de escasa formación.

Una pregunta interesante, que en parte aborda este libro, sería la siguiente: hasta qué punto esa diversificación generada entre las personas refleja (y está construida sobre) diferencias biológicas innatas. Sin embargo, la respuesta a esa pregunta biológica no nos desentrañará por qué nuestra sociedad presenta una gama tan amplia en destreza, trabajo y rango. Podemos suponer que un virtuoso del violín nace con conexiones neuronales distintas de las de quienes no podemos seguir una melodía, pero el solista que actúa ante una audiencia de centenares, por una remuneración de miles y cuyo nombre conocen millones, es una criatura construida socialmente. En el siglo XVII, una persona de esas virtudes comía con los lacayos y los caballerizos, que eran sus iguales sociales.

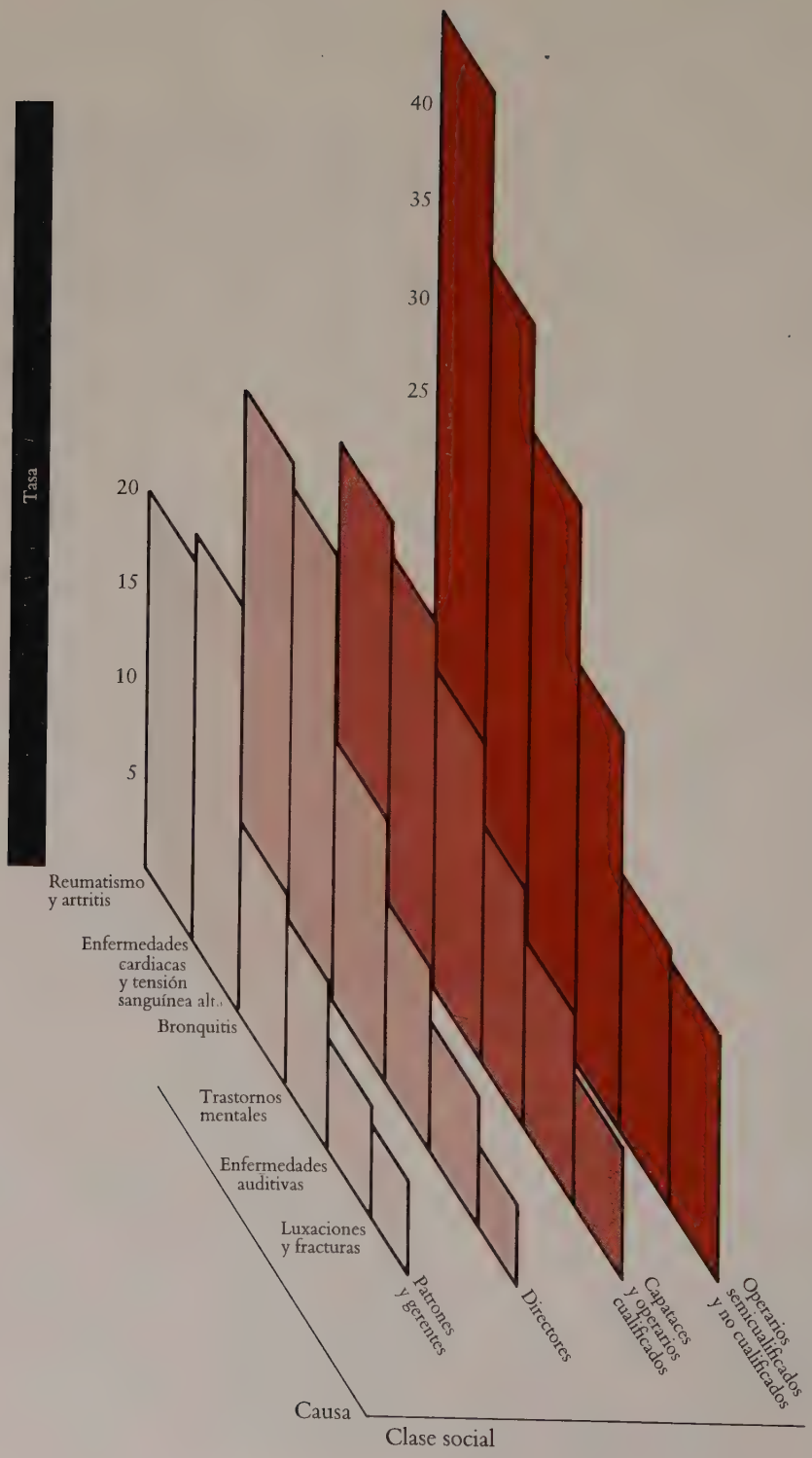
Variación geográfica

Cualquiera que no haya vivido siempre en un valle aislado, separado de toda comunicación con el resto del mundo, es consciente de que las personas de regiones geográficas distintas difieren. Una parte incuestionable de nuestra percepción del mundo es que hay negros, blancos, cobrizos o amarillos, y muchísimos más que se sitúan en posiciones intermedias. Y hacemos distinciones más sutiles. Entre los que reputamos blancos reconocemos muchas diferencias, por ejemplo las que distinguen a los rubios finlandeses de los sicilianos, mucho más oscuros.

El movimiento a gran escala de los pueblos a lo largo de la historia humana ha hecho vecinos a grupos que en un comienzo se hallaban geográficamente distantes. Los europeos invadieron las patrias originales de los indios del Nuevo Mundo. Los esclavos negros de Africa les siguieron poco después. En el distrito de Wooloomooloo, en Sydney, los aborígenes australianos, los ingleses e irlandeses que les arrebataron Australia y los inmigrantes más recientes, italianos, griegos y malteses, viven en vecindad, aunque separados. Existen muchas diferencias objetivas entre grupos procedentes de distintas regiones. Nadie confundiría un pigmeo del Zaire con un watusi de Africa oriental. Y, no obstante, incluso en este nivel de diferenciación humana, las relaciones sociales modulan nuestras impresiones subjetivas de las diferencias humanas y la propia realidad objetiva.

Aunque no tenemos la menor dificultad en distinguir a las personas de nuestro propio grupo, "*los otros* son todos iguales". Las diferencias en el color de la piel, forma facial, textura del cabello, postura y vestido entre europeos, asiáticos, africanos, americanos nativos, oceánicos y otros grandes grupos parecen tan amplias que la variación individual dentro de los mismos puede perderse para un observador foráneo. En cierta ocasión en que nos hallábamos en el alto Egipto, un hombre se acercó a mi mujer en el vestíbulo del hotel. Comenzó a hablarle de un asunto completamente extraño. Mi mujer insistió en que no le conocía; y el egipcio, después de mirar en derredor, avistó a otra persona con la que había confundido a mi esposa; se trataba de otra extranjera que, no es preciso decirlo, no se parecía en nada a mi mujer. El hombre pidió disculpas por la intrusión y alegó, en efecto: "Lo siento muchísimo, pero todos ustedes se parecen tanto..."

Identificar a los individuos de un grupo no familiar implica oportunidad y práctica; pero también se trata de una cuestión de atención e intención. Los norteamericanos blancos, aunque ven miles de norteamericanos negros cada día en



Diferencias de clase en las causas de enfermedad registradas en Inglaterra. (La tasa es el número de casos por 10.000 personas.)

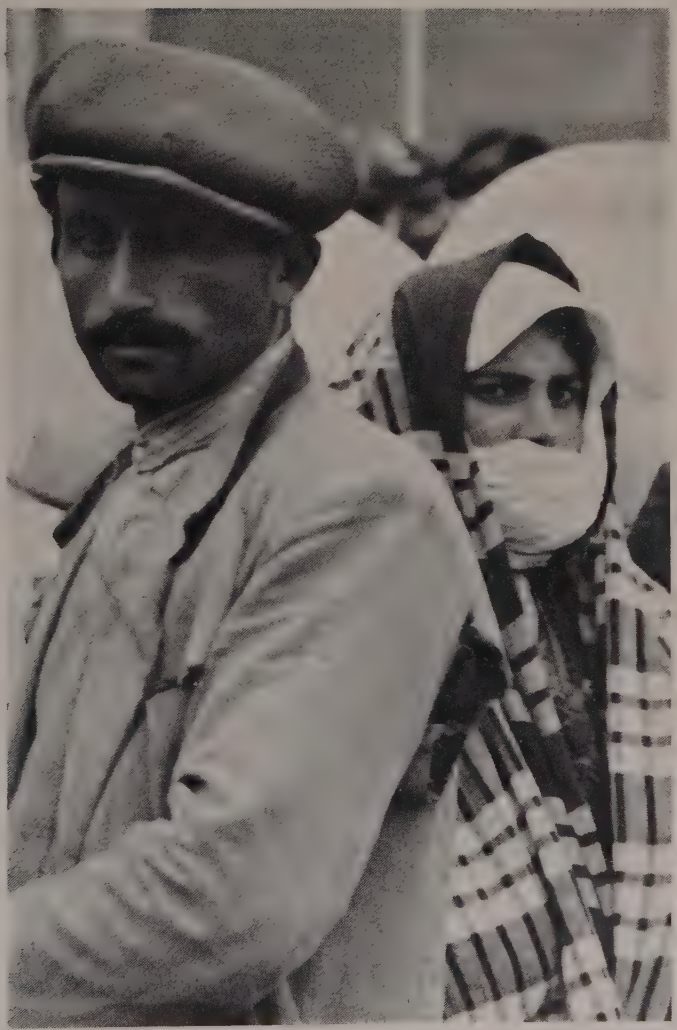
las ciudades donde ambos grupos trabajan, encuentran dificultades a la hora de distinguir un negro de otro. A menos que aceptemos que los blancos son biológicamente deficientes en su capacidad para percibir diferencias que resultan evidentes para cualquier persona negra, debemos concluir que, simplemente, los blancos no definen a los negros individualmente, habida cuenta de la significación social que tiene la raza en los Estados Unidos. Aunque blancos y negros comparten las aceras y los metros de la ciudad de Nueva York, viven en distintos "espacios sociales".

En virtud de esa diferenciación de espacios sociales, se desarrollan y se perpetúan diferencias objetivas entre grupos. Nadie duda de las peculiaridades reales (en idioma, gustos, destreza, conocimientos, salud y poder) que se dan entre grupos y clases sociales de todo el mundo. Algunas de estas diferencias se desarrollaron históricamente a raíz del aislamiento entre grupos (como ocurrió, por ejemplo, con las principales diferencias lingüísticas), pero otras resultaron de las relaciones entre grupos; así, las relativas al poder social entre grupos en el seno de una misma sociedad. Menos evidente resulta que las diferencias que en apariencia son puramente físicas puedan surgir de las interacciones sociales. Se aprecian entre grupos raciales y étnicos, y entre clases sociales, variaciones de la postura y el modo de andar, de la expresión facial y el tono y la intensidad de la voz. Los mimos (y otros artistas) logran, con unos cuantos trucos de paso y postura, patentizar los rasgos arquetípicos de individuos, clases y razas.

También las diferencias en las pautas de enfermedad y de mortalidad son características de grupos definidos socialmente. La probabilidad de caer enfermo por múltiples causas depende del rango laboral. El gráfico de la página anterior muestra, para Inglatera, las diferencias de morbilidad entre gerentes, profesionales y obreros. Los ejecutivos de las fábricas textiles no parecen enfermar de ántrax pulmonar, aunque la dolencia es bastante común entre los obreros de sus talleres. Prácticamente no hay ningún aspecto de la variación entre los seres humanos que no esté de algún modo influido por la organización social que caracteriza a nuestra especie.

Variación humana

Nuestro conocimiento de la existencia de variedad en los seres humanos conjuga variaciones de orden biológico con variaciones culturales, y no siempre resulta fácil distinguir los papeles respectivos de unas y otras. Un niño sueco difiere de otro japonés no sólo en el color del pelo, el color de los ojos y el de la piel, sino también en su expresión facial, postura y, naturalmente, vestuario. A la forma de la boca, el grado de apertura de los ojos, las líneas de la sonrisa y del entrecejo, que aparecen como rasgos biológicos de la forma, se superimpone en el rostro la imitación inconsciente de quienes nos rodean. Los europeos encuentran extremadamente incómodo sentarse en cuclillas; sin embargo, hasta la expansión de la cultura europea por todo el mundo, eran los únicos que se sentaban "con las piernas colgando", como decían los japoneses. Un determinado estilo de barba, un corte de pelo, un adorno nasal, un velo facial, todo ello acentúa lo que a nosotros nos parecen variaciones "naturales" que asociamos con distintos grupos étnicos.



Genes, ambiente y organismo

2

La rica diversidad que presentan los seres humanos, entre grupos y en el seno de cada uno de ellos, hunde sus últimas raíces en la biología humana. En el plano más elemental esta aseveración no se cuestiona: cada individuo posee su idiosincrasia biológica al nacer con una dotación de genes exclusiva. En un plano más profundo, nuestra biología constituye la fuente de nuestra diversidad, pues es la biología humana lo que ha creado tanto la posibilidad de la sociedad humana como la necesidad de la misma. La sociedad humana sólo cabe con organismos dotados de un sistema nervioso tan extraordinariamente desarrollado como el humano. (Y sólo cabe también con organismos de talla razonable; los liliputienses de Swift son, por necesidad, mera ficción, ya que los hombrecillos de diez centímetros no podrían levantar un instrumento suficientemente pesado para generar la energía cinética que requiere desbastar rocas o extraer minerales. Ni podrían tampoco controlar el fuego, porque las ramitas que transportarían como antorchas se consumirían en un instante.) La biología humana determina la existencia de una sociedad humana, porque durante un período muy largo de la infancia y la primera niñez estamos desvalidos. Ni ayer pudo, ni hoy puede sobrevivir aislado un niño de cinco años. Para la supervivencia de organismos tan frágiles como lo somos en nuestra infancia es esencial cierta organización social de recolección y producción de alimento, de protección del vulnerable y de enseñanza de las cosas del mundo.

La comprensión de los orígenes de la diversidad humana plantea, en definitiva, el problema de relacionar la variación biológica que el individuo hereda de sus padres, biológicamente diversos, con los efectos del ambiente en que el sujeto en cuestión vive. Problema que suele formularse en términos antinómicos: "naturaleza" (*nature*) versus "crianza" (*nurture*). ¿Difiero de mi vecino porque tengo genes distintos o porque mis experiencias vitales han seguido otro camino? ¿Se explica nuestra puntuación dispar en un test de inteligencia por diferencias entre nuestros genes o por diferencias entre nuestros ambientes? A primera vista, las preguntas parecen razonables. El sentido común nos dice que la diferencia del color de la piel entre un europeo y un africano subsahariano debe ser innata: los hijos de las familias de colonos europeos en Africa seguían siendo blancos, y los descendientes de las familias de esclavos llevados a Norteamérica seguían siendo negros. En el otro extremo, también es de sentido común que la capacidad para hablar español (en contraposición, por ejemplo, a polaco) se halla por entero determinada socialmente. Estas observaciones pueden llevarnos a formular lo que parece una pregunta razonable: "¿Qué determina, en un rasgo concreto, la variación entre personas, la naturaleza o la crianza?" Resulta, como veremos, que tal pregunta plantea el problema de la génesis de las diferencias en unos términos no válidos. A pesar del aparente sentido común que la envuelve, la cuestión constituye un disparate biológico. A veces el problema se plantea según lo que parece ser una formulación más cuantitativa: puesto que ni la naturaleza ni la crianza pueden ser responsables exclusivos en la determinación de una característica, podemos preguntarnos "cuáles sean los papeles respectivos de la herencia y del ambiente a la hora de determinar un rasgo". Así, podría decirse que las diferencias en el coeficiente de inteligencia (CI)

son en un 80 por ciento genéticas y en un 20 por ciento ambientales. Este enfoque pluralista de la génesis es tan incorrecto como la primera pregunta, y surge del mismo malentendido biológico: el error reside en la pretensión de asignar papeles causales separados a las fuerzas internas y externas que actúan en la formación de los individuos y de la sociedad.

El intento de establecer una dicotomía entre causas internas y externas se remonta al modelo mecanicista de los organismos, propuesto por René Descartes en el siglo XVII. Para Descartes, los seres vivos eran, al igual que el mundo físico, mecanismos de relojería cuyo funcionamiento podía comprenderse descomponiéndolos en piezas y estudiándolas una a una. Este método cartesiano de análisis ha sido la base del progreso registrado en las ciencias biológicas. La fisiología, la genética y la biología molecular avanzan descomponiendo las cosas en partes cada vez más pequeñas e intentando luego reconstruir el organismo funcional entero ensamblándolas de nuevo. El método, a su vez, refuerza la noción de que los efectos complejos no son más que el resultado de la interacción entre causas discretas y aislables. Nuestro cuerpo vendría a ser como un manojo de órganos, cada uno de los cuales realiza una función particular; cuando alguno se altera, nos atiende un especialista. ¿No trabaja bien su corazón? Vaya al cardiólogo. ¿Se trata de su intestino? Que le mire un gastroenterólogo. ¿Su cerebro? Entonces mejor un neurólogo.

El método cartesiano, que se ha visto coronado por muchos éxitos, ha conocido también fracasos clamorosos. El funcionamiento cerebral se ha resistido de forma inquietante a su desentrañamiento, a pesar de los años de estudio dedicados a las neuronas. Asimismo, parece que estamos hoy tan lejos de comprender cómo un huevo fecundado se convierte en persona que piensa y actúa como lo estábamos a mediados de siglo, no obstante el extraordinario progreso de la biología molecular. Gracias, en parte, a tales fracasos, los biólogos han cobrado conciencia de dos rasgos fundamentales de los seres vivos. En primer lugar, los organismos son "sistemas abiertos", que incorporan nuevo material y energía procedentes del exterior, cambian y se desarrollan: y ello de una manera constante. Aunque mi nariz es la misma del pasado año, diríase, la verdad es que las moléculas que la conforman son otras, desechadas las anteriores. En segundo lugar, no se puede asignar, en general, papeles separados a los factores internos y externos a la hora de determinar el organismo. Una comprensión adecuada de los orígenes de la "naturaleza" y de la diversidad humanas se apoya, por tanto, en el conocimiento de estas dos características fundamentales de los organismos: primero, cada organismo está sometido a un *desarrollo continuo durante toda su vida;* segundo, el organismo en desarrollo se halla en todo momento *bajo la influencia de la mutua interacción entre genes y ambiente.*

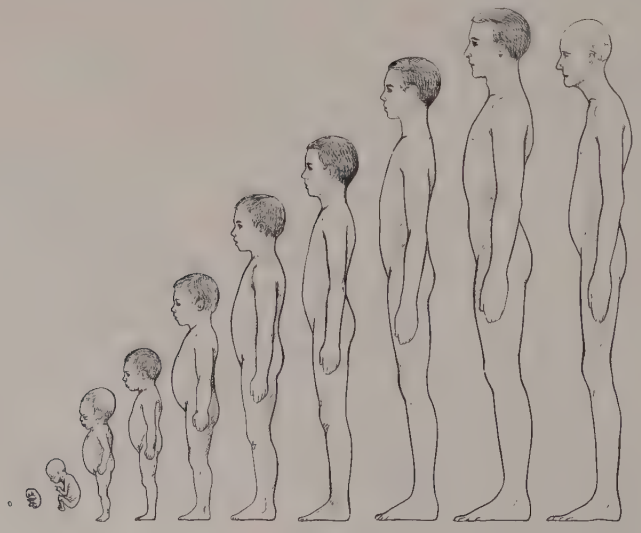
Ninguna persona queda acotada en una forma, una fisiología y un comportamiento. Antes bien, el individuo es una historia de formas, fisiologías y comportamientos, una historia que se inicia en el momento de la concepción y sólo termina después de la muerte, con la descomposición del cuerpo en sus elementos constituyentes. Por tanto, la descripción adecuada de una persona no se limitará a una sola caracterización, ni siquiera a una serie de ellas; abarcará toda una serie de caracteriza-

ciones en una determinada secuencia temporal, una historia de desarrollo. No hay característica alguna en ningún ser humano que, a lo largo de su vida, no se halle en un continuo estado de transformación por desarrollo. Incluso nuestros huesos y cartílagos, por ejemplo, son materiales vivos que constantemente se reciclan, desaparecen y se sustituyen. Ello explica que en la vejez se produzca una reducción real de la estatura, con independencia de cualesquiera cambios posturales, aunque solemos considerar que la altura queda fijada al final de la adolescencia.

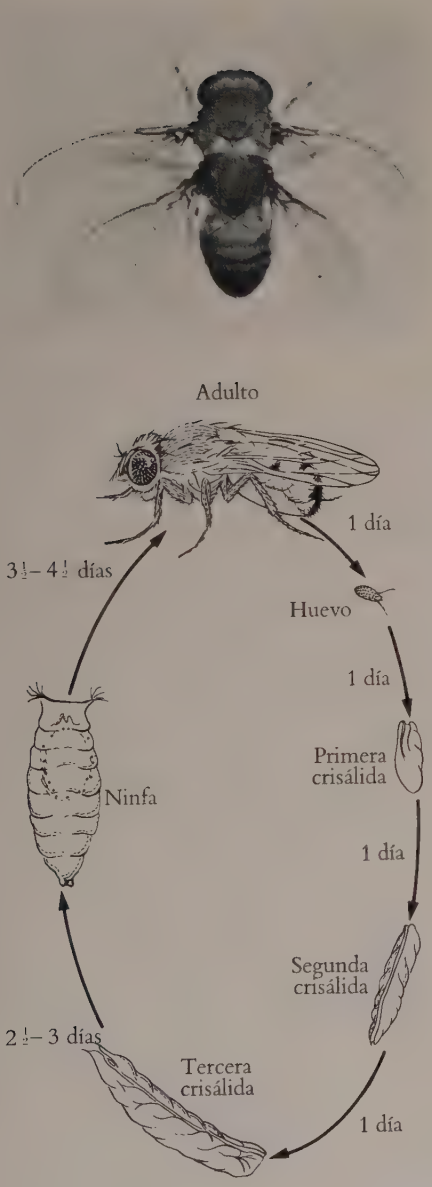
Algunos cambios fisiológicos son respuestas inmediatas y reversibles a cambios producidos en el ambiente. Transpiramos cuando tenemos calor y nuestro corazón bombea más deprisa durante el esfuerzo, pero estas adaptaciones desaparecen al cabo de unos minutos, cuando el ambiente cambia de nuevo. Hay cambios adaptativos que revierten más lentamente; y los hay irreversibles. Los mineros peruanos que trabajan a altitudes elevadas desarrollan un corazón mayor y una cavidad torácica ensanchada; su cuerpo produce más glóbulos rojos sanguíneos que en cotas bajas. El aumento en la producción de glóbulos sanguíneos tiene lugar a lo largo de un período de varias semanas, y revierte durante un período similar cuando los mineros se trasladan a altitudes menores. El agrandamiento de su corazón y tórax, irreversible, ocurre a lo largo de un intervalo de años.

Dos personas que en un momento de su vida poseen un rasgo idéntico característico pueden más tarde diferenciarse irreversiblemente. Todos los niños caucasianos nacen con ojos de un color claro, indiferenciado, pero pronto desarrollan cantidades distintas de pigmento negro. Y a la inversa, el oscurecimiento y encanecimiento último del pelo con la edad puede borrar diferencias entre personas cuyo color del pelo era distinto en la juventud.

La naturaleza del proceso de desarrollo es tal que, en cada instante, el cambio que



Cambios de tamaño y forma a lo largo del desarrollo del varón.



Una mosca del vinagre, Drosophila, *con un par de alas suplementario (arriba) y el ciclo biológico de la mosca del vinagre (abajo).*

se produce es función, a la vez, del estado actual del organismo y del ambiente que le rodea. Para predecir cómo será un organismo en un momento futuro no basta con saber cómo es ahora, ni es suficiente con describir el ambiente que le afectará en un futuro inmediato. Debemos conocer ambos. En este sentido, el organismo en desarrollo es como una cápsula espacial. Para predecir su posición en un instante futuro debemos conocer tanto su posición actual como las fuerzas de aceleración que en el ínterin actuarán sobre ella. Una consecuencia importante de esa codeterminación constante de las características del organismo es que un mismo ambiente ejercerá efectos diferentes si el organismo se ve sometido a él en estadios diferentes del ciclo biológico. Por ejemplo, la exposición de una mosca del vinagre *(Drosophila melanogaster)* en fase de desarrollo a vapores de éter provoca en ella la aparición de un par extra de alas rudimentarias, siempre que dicha exposición acontezca unas tres horas después de la fecundación del huevo. La exposición en un estadio posterior no ejerce efecto. Las alas de la mosca no se desarrollan hasta mucho más tarde: cuando el huevo ha hecho eclosión para dar una larva, ésta ha atravesado tres estadios sucesivos de desarrollo (crisálidas) y el organismo se ha reorganizado completamente en una pupa (véase la ilustración de la izquierda). Por otra parte, el modelo de venación del ala sí puede alterarse durante el curso del propio desarrollo alar, si un breve choque a temperatura elevada (pero no una exposición al éter) interrumpe el desarrollo de una determinada vena.

Otra consecuencia de la naturaleza histórica de los organismos tiene que ver con la respuesta de un organismo ante un ambiente determinado en un estadio concreto de su ciclo biológico: depende de los ambientes por los que haya pasado, que de algún modo quedan registrados en la fisiología y la anatomía del organismo. Si se exponen a una temperatura elevada (por ejemplo, 32 grados Celsius) las larvas de la mosca del vinagre soportarán las altas temperaturas en su estado adulto. Los humanos almacenamos gran parte de la información sobre los ambientes pasados en el sistema inmunitario. A veces ello puede tener consecuencias desastrosas. Si un niño resulta lesionado gravemente por picaduras de abeja puede desarrollar una sensibilidad extrema a futuras picaduras; si volviera a sufrir la agresión de las abejas, su cuerpo reaccionaría produciendo cantidades masivas de anticuerpos, que podrían provocarle un shock e incluso la muerte.

La determinación histórica del estado actual de un organismo y de las perspectivas futuras debe hacernos reflexionar de nuevo sobre el significado del término "capacidad" y otros del mismo tenor. Afirmar que tengo más capacidad matemática que mi amigo, de mi misma edad, quiere decir, literalmente, que, a la edad de 52 años, yo sé resolver ecuaciones y él no. Pero, ¿qué significaría decir que yo *nací* con mayor capacidad matemática que él? Seguramente no indicaría que, a la edad de 52 horas, yo podía resolver ecuaciones, mientras que él no. Podría implicar que, con independencia de nuestra historia vital, un día yo tendría mayor capacidad matemática. Pero eso tampoco puede ser verdad: si yo hubiera sido siempre un bracero del altiplano guatemalteco mi conocimiento de la matemática sería mínimo. Por otra parte, podría significar que, si ambos hubiéramos tenido idénticas historias ambientales,

con la adecuada oportunidad para aprender esa ciencia, yo sería el que mejor resolvería las ecuaciones a los 52 años de edad. Tal afirmación, verdadera o falsa, es un juicio sobre posibles futuros de desarrollo concernientes a dos organismos recién nacidos, no una afirmación acerca de sus capacidades en el momento de nacer. Las capacidades, como los demás aspectos de la morfología, la fisiología y el comportamiento de un organismo, son rasgos manifiestos que se desarrollan a lo largo de la vida del organismo. Su desenvolvimiento no sólo depende de los ambientes a los que éste se halla expuesto, sino también de la secuencia histórica con que se van sucediendo esos ambientes.

El proceso de desarrollo, que afecta a todo organismo, se explicita a veces a través de la expresión metafórica "programa de desarrollo", que equipara el desarrollo biológico a un programa de ordenador con instrucciones prestablecidas. En ese programa, la fecundación del óvulo, amén de determinar el conjunto de instrucciones, es el botón que se aprieta para ejecutar la secuencia de órdenes. Metáforas de este tipo deben emplearse con suma cautela, porque a menudo acarrean implicaciones que pueden despistarnos. Si cabe considerar el desarrollo como un programa secuencial de ordenador, hemos de puntualizar que se trata de un programa de extrema complejidad. En primer lugar, ese programa lee constantemente nuevos datos. En segundo lugar, y dependiendo de los datos, el programa puede ramificarse hacia conjuntos alternativos de instrucciones. En el lenguaje de programación FORTRAN, cada paso diría: "IF... THEN...". En tercer lugar, los propios datos pueden alterar las instrucciones o convertirse en un nuevo conjunto de instrucciones no incluido antes en el programa. Ese es el significado del aprendizaje. Con la metáfora del "programa de desarrollo" se corre el riesgo de pensar en el tipo más sencillo de programa de ordenador, donde el resultado final se halla, en su integridad, encerrado en las instrucciones originales a la espera de su nuevo desenvolvimiento mecánico. De este modo nos convertimos, según la desacertada frase de Richard Dawkins, autor de *El gen egoísta,* en "lerdos robots", gobernados por nuestros genes "en cuerpo y alma". Nada más alejado de la verdad.

La segunda característica fundamental de los seres vivos es que sus historias de desarrollo derivan de la interacción única entre los genes y el ambiente, entre el "programa" inicial y la constante entrada de datos (también nuevas instrucciones). Para el genético, la distinción básica se da entre *genotipo* y *fenotipo.* El genotipo comprende lo heredado, a través del espermatozoide y el óvulo, en el momento de la concepción: un conjunto de moléculas de ADN, los genes, contenidas en el núcleo del óvulo fecundado. El fenotipo, en cambio, lo constituyen todos los rasgos (morfológicos, fisiológicos y conductuales) que presenta el organismo en cualquier momento de su vida. No heredamos nuestros fenotipos. Se desarrollan a lo largo de toda nuestra vida, en parte por acción de nuestros genotipos; pero sólo en parte.

Suelen cometerse varios errores al describir la relación entre los genes y el organismo, errores de los que debemos guardarnos al considerar la diversidad humana. A saber: 1) que los genes determinan el fenotipo; 2) que los genes determinan la capacidad, y 3) que los genes determinan tendencias.

Los genes determinan el fenotipo. Este error, el más elemental, afirma que, dado el genotipo del organismo, su fenotipo está fijado. Este postulado es, en general, falso. Como hemos visto, nutrición, categoría profesional, naturaleza del trabajo y experiencia social son factores que ocasionan diferencias en el fenotipo. Los mellizos idénticos, idénticos desde el punto de vista genético, desarrollan formas corporales y tasas metabólicas muy distintas si uno vive a nivel del mar y se entrega a tareas ligeras mientras que el otro realiza trabajos pesados a 3000 metros de altitud. Aunque en general el fenotipo depende de la interacción entre genes y ambiente, existen, naturalmente, algunos rasgos que poseen una correspondencia simple, de uno a uno, con los genes. Los grupos sanguíneos humanos son ejemplos de estas características (véase el capítulo 3). La persona dotada de un genotipo que especifique sangre de tipo A, tendrá siempre sangre de tipo A allí dondequiera que viva. Pero estos caracteres determinados genéticamente por entero constituyen la excepción, no la regla.

Los genes determinan la capacidad. Este error podríamos rebautizarlo como la metáfora del "cubo vacío". Al nacer, dice, cada uno posee una colección de cubos vacíos que la experiencia ambiental irá llenando. Nuestros genes determinan el tamaño de los cubos, que representan varios rasgos. En un ambiente favorable, los cubos se colmarán hasta rebosar, de suerte que las diferencias que aparezcan entre los individuos reflejarán las diferencias innatas en el tamaño de sus cubos. Sin embargo, en un ambiente pobre todos los cubos estarán casi vacíos y no se manifestarán las diferencias genéticas. Esta metáfora se ha empleado, por ejemplo, al analizar las causas de la diversidad que ofrecen los resultados de los tests de CI. Se ha afirmado que los niños de extracción social baja obtendrán malos resultados en estas pruebas; ahora bien, transportados a otros ambientes más favorecidos, aparecerán sus diferencias innatas de capacidad. No hay pruebas, sin embargo, de que distintos genotipos muestren capacidades distintas, en el sentido de determinar distintos resultados máximos en "ambientes privilegiados".

Desde luego, debe ser literalmente cierto que, para un determinado genotipo habrá, a lo largo de una gama fija de ambientes, algún tamaño máximo (si de este rasgo se trata) hasta donde pueda crecer el organismo. Pero el ambiente donde un organismo con un genotipo dado alcanza su tamaño máximo será distinto, en general, del ambiente más favorable para el crecimiento de otro genotipo. Por ejemplo, si se cultivan a gran altitud individuos de una población vegetal adaptada a la costa, difícilmente lograrán sobrevivir; a su vez, las especies de alta montaña crecerán achaparradas si se las planta a nivel del mar.

Cualquier digresión sobre el fenotipo teórico máximo que corresponde a un genotipo determinado no incide realmente en el verdadero sentido del asunto. La cuestión no es si un genotipo puede, bajo un conjunto imaginable de circunstancias, crecer más que otro. El interés se centra en los tipos reales de fenotipos que diferentes genotipos desarrollan en los distintos ambientes que existen o que puedan crearse.

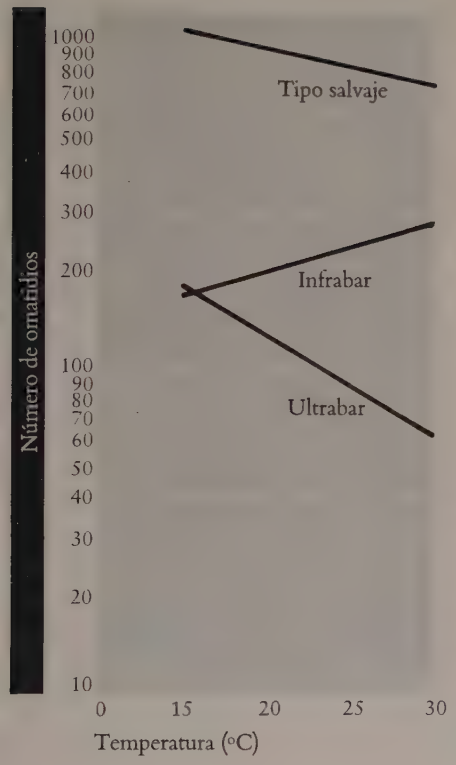
Los genes determinan tendencias. Este es el más sutil de los errores, porque está formulado en términos relativos y parece atender al ambiente donde se desarrolla el organismo. Decir que "Mauricio tiene tendencia genética a engordar" supone que, con algunas dietas, aunque no con todas, Mauricio engordará. Pero si hay algunas dietas con las que Mauricio adelgazaría, ¿por qué no podemos describir a Mauricio como sujeto con tendencia genética a adelgazar? La noción de tendencia conlleva aparejada la idea de "normalmente", "por lo general", o "a menos que actúen fuerzas externas". Newton afirmaba que los cuerpos tendían a permanecer en reposo o en movimiento uniforme "a menos que se vieran obligados a cambiar ese estado por fuerzas ejercidas sobre ellos". Para hablar de tendencias genéticas debemos tener alguna noción de un conjunto de ambientes usuales o normales, de suerte que cualquier otro medio al que se exponga el organismo se considere una "fuerza ejercida sobre él". Sin embargo, cuando observamos el abanico de ambientes humanos no resulta fácil distinguir los normales de los insólitos en su incidencia sobre aspectos importantes de la diversidad humana. ¿Hay alguna base para afirmar si una nutrición rica o una nutrición pobre, la presencia o ausencia de parásitos, el trabajo duro y el ocio, el esfuerzo y el carácter emprendedor individual o la gestión colectiva son usuales o insólitos? Y, sin embargo, estas variables influyen de una manera poderosa en el fenotipo. La personas que "tienden a engordar" con 5500 calorías por día "tienden a adelgazar" con 2000. Hay familias con ambas "tendencias" en los mismos pueblos del nordeste del Brasil, donde las dos terceras partes sobreviven con menos de lo que la Organización Mundial de la Salud considera una dieta de mera subsistencia.

Podríamos interpretar la noción de tendencia por comparación entre un individuo y la media de la población. Así, "Mauricio tiene tendencia a engordar" expresaría llanamente que, con 4000 calorías diarias, Mauricio está más gordo que la persona media con una dieta similar. Pero esta caracterización sólo sería útil si nuestro hombre fuera también más gordo que la media cuando todos tomaran 1500 o 2500 calorías diarias. ¿Pesa Mauricio más que la media, independientemente de cuántas calorías ingieran él y los restantes? El ambiente que aumenta el tamaño de un organismo o de un genotipo puede aumentar mucho menos el tamaño de otro, y así queda invertido el orden de tamaños de los dos genotipos. Sólo si los ambientes afectan del mismo modo a organismos de distintos genotipos sirve, como método para describir diferencias genéticas, la "tendencia genética".

La norma de reacción

La *norma de reacción* es la noción fundamental para una correcta comprensión del gen y el organismo. Dado un determinado genotipo, habrá un fenotipo particular para cada ambiente. La *norma de reacción* de un genotipo es una lista o gráfico de la correspondencia entre los diferentes ambientes posibles y los fenotipos que resultarán de ellos. Cada genotipo tiene su propia norma de reacción característica. Así, por ejemplo, una tabla que recogiera el peso corporal de Mauricio de forma continua para cada ingestión calórica posible sería la norma de reacción de Mauricio para el peso corporal en relación con las calorías consumidas. Para la misma serie de

ingestas calóricas, el peso corporal de Liliana sería distinto, con lo que presentaría una norma de reacción diferente. En lugar de caracterizar a un genotipo por un único fenotipo o una única "tendencia", la norma de reacción describe la relación real entre el ambiente y el fenotipo para el genotipo en cuestión.



El tamaño del ojo de tres genotipos distintos de Drosophila *(abajo, a la izquierda) es función de la temperatura de desarrollo. El número de celdillas (omatidios) se da en una escala logarítmica. Las micrografías electrónicas de barrido corresponden al ojo de una mosca de tipo salvaje (centro) y al de una* Drosophila *de ojos bar (derecha).*

Un ejemplo de tales normas se da en el gráfico de la izquierda. En las moscas del vinagre del género *Drosophila,* el ojo está constituido por un gran número de unidades idénticas denominadas omatidios, cada uno de los cuales produce imágenes por separado (véanse las fotografías superiores). El número de omatidios del ojo adulto depende de la temperatura a la que se desarrolló la mosca. Formado el ojo adulto, ya no pueden producirse cambios ulteriores en el número de omatidios. El gráfico presenta la relación entre número de omatidios y temperatura para moscas de un genotipo ("tipo salvaje"), según los datos de un experimento. La relación es un lento decrecimiento logarítmico en el número de omatidios al aumentar la temperatura. El gráfico muestra, asimismo, la norma de reacción para moscas de un genotipo que contiene el gen mutante *ultrabar.* Descubrimos una relación decreciente, pero las moscas con el genotipo *ultrabar* tienen menos omatidios que las moscas de tipo salvaje a todas las temperaturas y son más sensibles al calor. Puesto que las moscas con el genotipo *ultrabar* presentan menos omatidios que las de tipo salvaje a todas las temperaturas, no faltaríamos a la verdad diciendo que el genotipo *ultrabar* mengua el número de omatidios. Sin embargo, hay un tercer genotipo en el gráfico, el que contiene el gen mutante *infrabar,* que tiene una norma de reacción que corre en la dirección opuesta a la del genotipo *ultrabar* y lo cruza a temperaturas bajas. Aquí no podemos decir qué genotipo es el que produce menos omatidios: depende de la temperatura. A ciertas temperaturas, el número de omatidios para *ultrabar* es mayor que el que corresponde a *infrabar;* a otras, es menor. Hay una temperatura para la que es idéntico el número de omatidios en ambos mutantes. No pueden compararse los genotipos afirmando que "determinan" distintos tamaños de ojos, ni que uno tiene una "capacidad" mayor que el otro, ni que uno "tiende" a producir ojos mayores que el otro. La única forma correcta de caracterizar las diferencias entre los genotipos es dar sus normas de reacción.

Estas normas de reacción correspondían a dos mutantes de laboratorio elegidos para ilustrar las posibles relaciones entre normas de reacción de diferentes genotipos. Sin embargo, es muy poco usual encontrar, entre genotipos de poblaciones naturales de organismos, aquellos cuya norma de reacción se halle constantemente por encima de las demás a lo largo de una serie de ambientes. La situación normal se ilustra en la composición gráfica de la página siguiente, realizada a partir de fotografías reales de plantas que se cultivaron en un experimento sobre normas de reacción. Se recolectaron siete ejemplares de una población salvaje de una hierba californiana del género *Achillea,* dotada cada una de un genotipo exclusivo. Se trocearon en tres partes. Un fragmento de cada planta se plantó cerca del nivel del mar (dibujo inferior), otro a 1400 metros (dibujo central) y un tercero en alta montaña, a 3050 metros (dibujo superior). Los tres ejemplares que se desarrollaron a partir de los respectivos fragmentos de cada individuo se ilustran en una misma columna, para ofrecernos así una norma de reacción pictórica de cada uno de los siete genotipos en los tres ambientes. Como muestra la ilustración, la planta más alta a nivel del mar no lo fue a las otras dos altitudes; ni siquiera floreció en la altitud media. El orden de tamaños para los siete genotipos cambia de una altitud a otra. Ninguno de ellos es siempre el más alto o el más bajo. Por otro lado, no podemos señalar ningún ambiente como más favorable, sin discusión, para los siete genotipos. No hay nociones de determinación, tendencia o capacidad que tengan significado alguno a la hora de describir las relaciones entre genotipo y fenotipo. El fenotipo es consecuencia única de un determinado genotipo desarrollado en un determinado ambiente.

El lector objetará, quizá, que se hayan ilustrado las normas de reacción para moscas y plantas, pero no para seres humanos. Excepción hecha de rasgos tales como la presencia o ausencia de antígenos de grupos sanguíneos, absolutamente constantes a través de distintos ambientes, carecemos de la norma de reacción de cualquier otro carácter humano. Dos razones lo explican. En primer lugar, para establecer una norma de reacción debemos exponer los organismos de un mismo genotipo a varios ambientes durante el curso del desarrollo. Ello significa que debe poder especificarse y controlarse el ambiente. Es relativamente fácil cultivar plantas unas junto a otras en un jardín experimental o controlar la temperatura a la que las moscas del vinagre se desarrollan en el laboratorio. Ahora bien, ni siquiera conocemos qué factores ambientales son importantes para el desarrollo de la mayoría de los caracteres humanos; mucho menos, cómo controlarlos en un experimento. Es cierto que la alimentación en las fases tempranas ejerce algún efecto importante en la altura que alcanzarán las personas, pero se convierte en empresa muy difícil pretender recabar información fidedigna de la alimentación real de las personas. Si se trata de los rasgos de comportamiento, los que definen la "personalidad", apenas si sabemos por dónde empezar a medir en el tejido social.

La segunda dificultad es más fundamental. A la hora de establecer la norma de reacción para un genotipo precisamos muchos organismos de idéntico genotipo; exponer el mismo organismo a distintos ambientes de forma secuencial no nos

Crecimiento de siete ejemplares de Achillea *plantados a tres altitudes diferentes.*

Gemelos monocigotos criados por separado.

informará de lo que nos interesa. Necesitaríamos grupos de quintillizos idénticos (o decallizos, o algo similar) a los que poder separar al nacer (o incluso antes) y criar en ambientes controlados. En las moscas del vinagre se dispone de métodos de cría controlados que nos permiten producir gran número de organismos genéticamente idénticos. En *Achillea* se produjeron trillizos idénticos por el simple recurso de cortar cada planta en tres fragmentos. En los seres humanos, producir gran número de organismos genéticamente idénticos y luego criarlos en ambientes controlados es muy difícil desde el punto de vista biológico, y del todo inaceptable desde un enfoque social. Lo más cerca que los investigadores parecen haber estado de encontrar seres humanos de genotipos idénticos criados en ambientes distintos son los casos registrados de gemelos idénticos que han crecido por separado. Los gemelos idénticos proceden del mismo óvulo fecundado; son, pues, genéticamente idénticos. Si pudiera criarse en ambientes diferentes un par de ellos tendríamos al menos dos puntos de la norma de reacción de su genotipo. Sin embargo, no vivimos en un mundo sacado de las operetas de Gilbert y Sullivan, donde los niños son separados de sus padres al nacer o se intercambian en la cuna y crecen en ambientes radicalmente distintos. Los únicos estudios publicados sobre gemelos idénticos criados por separado que alegaban adopciones completamente aleatorias fueron los de Cyril Burt, pero se ha descubierto que los gemelos eran ficticios. Otro estudio publicado con un número importante de pares de mellizos (43) muestra claramente que los gemelos separados al nacer no vivían en ambientes radicalmente distintos, sino que los adoptaban hermanas, tías, abuelas o amigas íntimas, que por lo general habitaban en la misma región o incluso en el mismo pueblo, y con frecuencia asistían a la misma escuela. Simplemente, no tenemos los datos necesarios para dibujar ni siquiera dos puntos sobre una curva de norma de reacción. Así, nuestra evaluación de la interacción entre los genes y el ambiente a la hora de influir sobre el desarrollo de los seres humanos depende necesariamente de información histórica, antropológica y social y de información sobre las bases moleculares y de desarrollo de los distintos rasgos.

Aunque nadie ha determinado nunca la norma de reacción para los grupos sanguíneos humanos en relación con la temperatura o la nutrición, por ejemplo, estamos seguros de que el tipo de sangre es insensible a estas variables; así lo indica la información que poseemos sobre el mecanismo molecular que subyace a la forma-

Lados izquierdo y derecho de una misma Drosophila, *que muestran la diferencia en el número de sedas esternopleurales a cada lado.*

ción de los antígenos de los glóbulos rojos. Esta seguridad viene confirmada, si bien no de manera concluyente, por el hecho de que nunca se ha observado que una persona cambiara su tipo sanguíneo en el transcurso de su vida. En sí misma, tal estabilidad no es prueba de una norma de reacción constante. Finalmente, la relación entre los tipos sanguíneos de los hijos y los de los padres es particularmente simple. Por ejemplo, los padres de tipo sanguíneo M sólo tienen hijos de tipo M; los dos progenitores de tipo N únicamente tienen hijos de tipo N. Hijos de tipo MN son el resultado único de matrimonios de un progenitor M con un progenitor N.

El fenotipo de un organismo no se halla completamente especificado, aun cuando se den su genotipo y su ambiente de desarrollo. Hay una tercera causa de variación que contribuye al total resultante. Considérese la *Drosophila* cuyos costados izquierdo y derecho se muestran en las fotografías de arriba. El número de sedas esternopleurales, destacadas en color, es de seis en el lado derecho de la mosca y de diez en el izquierdo. No todas las moscas son "zurdas" en este aspecto; puede encontrarse el mismo número de moscas con menos sedas en el lado izquierdo que en el derecho. ¿Cuál es el origen de esta asimetría? Los dos costados de la mosca son genéticamente idénticos. La mosca desarrolló estas sedas durante el período pupal, cuando se hallaba adherida por su superficie ventral, directamente perpendicular al interior de un frasco de cultivo. Ningún significado razonable de la palabra "ambiente" nos permitiría alegar que los lados izquierdo y derecho de la mosca se desarrollaron en ambientes distintos. Pero la mosca es asimétrica. La diferencia entre sus lados es una consecuencia de acontecimientos aleatorios ocurridos durante el desarrollo. Se trata del *ruido de desarrollo.* La formación de una seda depende de que

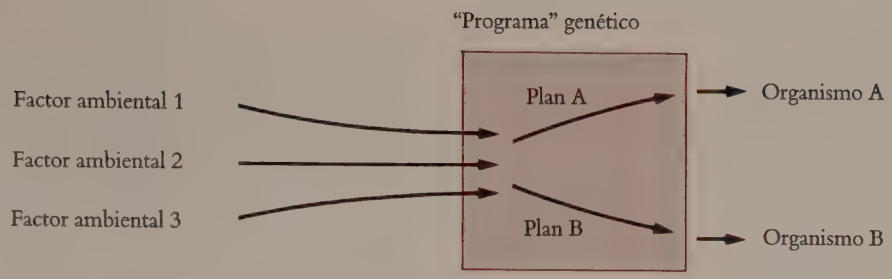
en un momento preciso se encuentre en la capa epidérmica una célula formadora de sedas, de la sincronización y del número de divisiones que sufren las células formadoras de sedas primordiales y de la migración de células hijas a la capa correspondiente de la epidermis. Pequeñas variaciones en la concentración y localización de moléculas en el interior de las células producirán variaciones aleatorias en el número de células formadoras de sedas que se encuentren en el lugar adecuado en el momento justo. En *Drosophila,* por lo menos, la variación en el número de sedas de un lado a otro de la misma mosca es tan grande como la variación entre individuos; lo que nos demuestra que el ruido de desarrollo es una fuente no menor de variación fenotípica. Donde haya crecimento y división celulares podemos esperar que dicho ruido aporte sus efectos. La situación exacta de los folículos pilosos en nuestra cabeza, la distribución de pequeños lunares en nuestro cuerpo, cientos de pequeños detalles de nuestra morfología se encuentran, en gran parte, bajo la influencia de esos acontecimientos aleatorios del desarrollo.

Producto de ese ruido del desarrollo es que al nacer pueden presentarse diferencias entre individuos que no sean consecuencia de variación genética. Así, por ejemplo, bien puede ser que yo carezca de las conexiones neurales que hacen de Yehudi Menuhin un virtuoso violinista, y haya de conformarme con mis mediocres aficiones musicales. Más aún. Quizás esas diferencias ya existían cuando salimos del seno materno, pero puede que no sean consecuencia de nuestros genotipos. Posiblemente las interconexiones que se establecen durante el desarrollo entre los miles de millones de neuronas del cerebro no se hallen especificadas de forma precisa por el genotipo, ni siquiera en un ambiente fijo. El ruido de desarrollo tiene que desempeñar algún papel en el crecimiento del cerebro, tal vez un papel de primer rango.

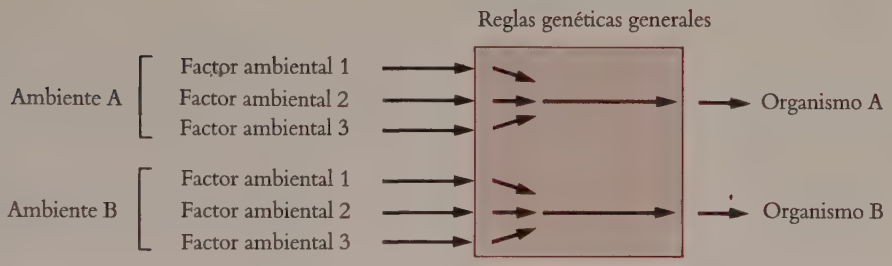
Cuanto hemos expuesto acerca de la interacción entre causas que determinan la diversidad de los organismos sugiere varios modelos para el proceso de desarrollo. El primero, en el que los genes se consideran los determinantes reales de los organismos, iguala el desarrollo a la producción de una fábrica. Los genes son los moldes y, los factores ambientales, las materias primas que se transforman hasta obtener el producto final, el organismo. En este marco, las variables ambientales son de tipo general y pueden inducirse en cualquier tipo de organismo, según los genes, del mismo modo que el acero, el caucho, cristal, plástico y pintura pueden convertirse en camiones, coches o camionetas, según la matriz que se utilice. En el primer esquema de la ilustración superior de la página siguiente se muestra un modelo que destaca la variación genética como fuente dominante de variación.

Una metáfora alternativa y complementaria otorga al ambiente el papel principal en la determinación del fenotipo. Imaginemos un contrato de construcción que especificara sólo determinadas propiedades generales del edificio, como "suelos que soporten una carga viva de dos kilogramos por centímetro cuadrado", o "paredes con un factor de aislamiento de R19". Se trata de especificaciones genéticas generales; pero serán las variables ambientales las que determinarán el aspecto y la estructura reales del organismo, del mismo modo que la elección de materiales

Modelo de desarrollo en el que los genes son determinantes.



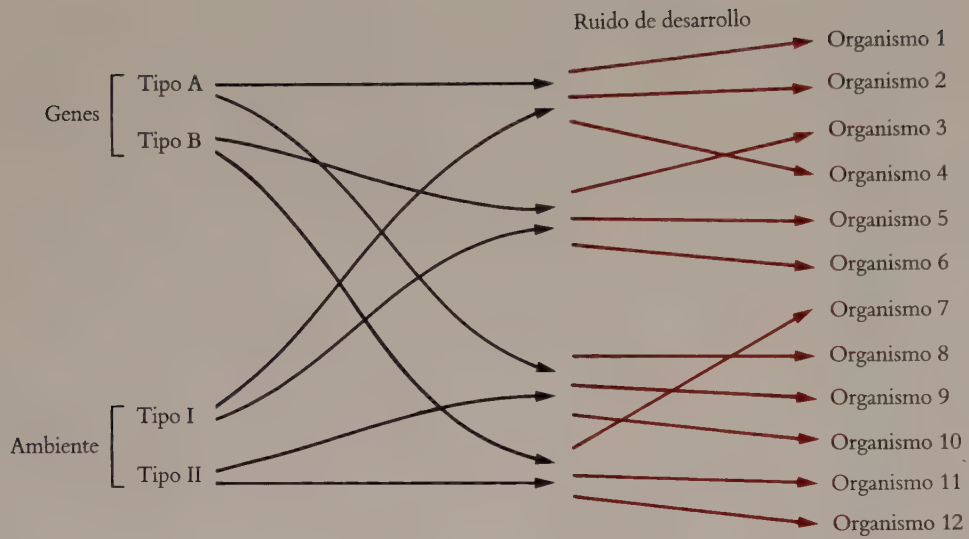
Modelo de desarrollo en el que se destaca el papel del ambiente.



(madera, acero o piedra) no sólo afectará al aspecto del edificio, sino a los pormenores de su estructura. El segundo esquema de la ilustración superior muestra un modelo que destaca la supremacía del ambiente en la determinación del fenotipo.

Sin embargo, el modelo que hemos construido es simétrico con respecto a genes y ambiente; también considera el ruido de desarrollo (véase el esquema de la página siguiente). Nuestro modelo no es tanto el de una fábrica cuanto el del taller de un artesano. El ebanista sabe qué es lo que tiene que producir; mas, a medida que avanza en su trabajo, los materiales, con su inevitable variación en textura y calidad, van ejerciendo su propia influencia. La forma de las patas de la mesa surge en parte como respuesta a las posibilidades del material. Y precisamente porque se trata de un trabajo manual, se produce cierta variación de una pata a otra y de una mesa a otra, pues el operario no controla totalmente el proceso. La relación entre gen, ambiente y organismo no es de uno a uno, sino de muchos a muchos. Dados los genes y el ambiente, no puede predecirse el organismo. Dado el organismo, no podemos inferir su genotipo o el ambiente donde se desarrolló.

A los seres humanos les viene estrecho un solo modelo biológico. Sobreimpuesto al gen y al ambiente se halla la conciencia del yo, que actúa como vehículo de las interacciones sociales que influyen sobre el desarrollo. La manera de mover el cuerpo, entonar la voz, realizar una actividad laboral o comportarse en sociedad difiere (por regla general) entre los sexos. Estas diferencias arrancan de la distinta forma en que se intengran chicos y chicas en el tejido social, por más que, históricamente, deriven de diferencias biológicas entre varones y hembras. La



Modelo correcto de desarrollo que muestra las interacciones entre genes, ambiente y ruido de desarrollo.

masculinidad y la feminidad se desarrollan a través de la interacción entre las diferencias biológicas y los usos sociales. La diversidad entre los humanos no puede contemplarse, pues, sólo a partir de principios biológicos. Existen leyes de transformación social, de las que sabemos muy poco. Son estas leyes sociales las que hacen de una reunión de hombres una sociedad humana. Al propio tiempo, estas leyes gobiernan, recíprocamente, el desarrollo de los individuos en cuanto éstos se hallan afectados por la organización social. Son las leyes de la codeterminación mutua de lo individual y lo colectivo.

Diversidad genética simple

3

Unos cuantos glóbulos rojos normales disciformes, rodeados por glóbulos falciformes deformados, en la sangre de una persona que padece anemia falciforme.

Los glóbulos rojos de la sangre humana contienen hemoglobina, proteína que sirve para transportar oxígeno desde los pulmones hasta los lugares más recónditos del cuerpo. No todas las personas poseen el mismo tipo de hemoglobina. Aunque la mayoría porta el tipo común, la hemoglobina A, en Africa occidental y central, en zonas del sur de la India y en la península arábiga, alrededor de la cuarta parte de la población posee otra forma molecular, la hemoglobina S. Las personas que sólo tienen hemoglobina S sufren una grave anemia: esta molécula desarrolla grandes estructuras cristalinas en el interior de los glóbulos rojos y les confiere una característica forma falciforme que acabará por destruirlos. Trastorno que se conoce por anemia falciforme. En las poblaciones con hemoglobina S, sólo del 1 al 3 por ciento de las personas sufren realmente la enfermedad. Un 25 o 30 por ciento de la población tiene a la vez hemoglobina S y hemoglobina A; sólo padece una anemia muy benigna y sus células sanguíneas raramente se deforman. Ocurre, sin embargo, que estas últimas personas se muestran resistentes a la forma más grave de malaria, la causada por un parásito de la malaria, *Plasmodium falciparum.* No sorprende, por tanto, que la frecuencia de la hemoglobina S sea alta precisamente en las regiones del mundo donde la malaria por *P. falciparum* fue (y en agunos lugares todavía es) una enfermedad importante.

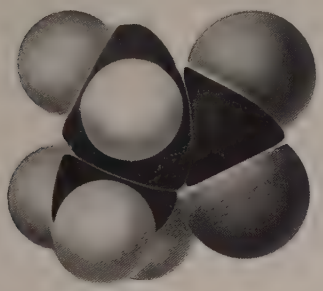
Esta diferencia en la forma de la molécula de hemoglobina constituye una muestra de un tipo extendido de diversidad biológica humana. Las características de este tipo de diversidad son:

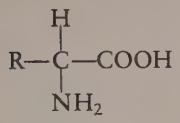
1. Todo individuo puede encuadrarse inequívocamente en una clase cualitativa concreta, entre varias, sin que exista una gama continua de valores. Se tiene hemoglobina S, o no se tiene. De hecho, además de la hemoglobina A y de la hemoglobina S, existen más de 300 variantes hemoglobínicas humanas, pero casi todas ellas son extremadamente raras y su incidencia suele limitarse a una única persona o familia. A pesar del número realmente elevado de variantes, cada una es una variante *cualitativa* claramente distinta, detectable en razón de sus propiedades químicas. Este tipo de variación, denominado *polimorfismo,* es fundamentalmente distinto de la variación continua, el tipo de variación que observamos en otros rasgos: altura, peso, forma, color, tasa metabólica o comportamiento, cada uno de los cuales se dispone en una escala continua. Aunque podemos utilizar categorías como "alto" y "bajo" o "delgado" y "gordo" para describir de manera aproximada la variación continua, estas categorías son arbitrarias y no caracterizan realmente la variación.

2. Por lo general (aunque no siempre) el origen de los polimorfismos cualitativos se rastrea directamente en formas alternativas de alguna molécula biológicamente activa, como ocurre en el caso de la hemoglobina S y la hemoglobina A.

3. Estos polimorfismos simples no suelen verse afectados en su diferencia molecular primaria por alteraciones ambientales ni por el curso del desarrollo. Es decir, una persona que nace con hemoglobina S la conserva toda su vida, en cualquiera de los ambientes conocidos. Importa señalar que esta insensibilidad ambiental y de desarrollo se refiere sólo a las formas de las propias moléculas

Modelo espacial del aminoácido glicina y fórmula estructural de un aminoácido.





variantes, no necesariamente a los efectos fisiológicos de las moléculas. La diferencia entre la constancia de la diversidad molecular y la maleabilidad de su manifestación fisiológica se aprecia claramente en el caso de las diferentes formas de hemoglobina.

El feto en desarrollo tiene un tipo especial de hemoglobina, el F, cuya estructura molecular difiere de la que caracteriza a la hemoglobina A. A medida que el feto se desarrolla, la hemoglobina F se va sustituyendo gradualmente por hemoglobina adulta. A los seis meses de edad, sólo un 1 por ciento de la hemoglobina es de tipo fetal. Puesto que el polimorfismo de la hemoglobina en sus formas A y S es propio de la hemoglobina adulta, la diferencia entre portadores de hemoglobina S y quienes sólo tienen A no se manifiesta fisiológicamente hasta después del nacimiento. Además, el efecto que pueda resultar de la posesión de hemoglobina A o hemoglobina S dependerá del ambiente posterior al nacimiento. Normalmente, los glóbulos rojos de la sangre de una persona que posee las dos hemoglobinas, A y S, no adoptan la apariencia falciforme ni se destruyen, pero si la tensión de oxígeno desciende anormalmente (como ocurre, por ejemplo, a altitudes muy elevadas) se producirá la cristalización. La esperanza de vida de las personas con y sin hemoglobina S depende de su ambiente. Donde es común la malaria por *P. falciparum* la hemoglobina S puede constituir un salvavidas, pero en Occidente, por ejemplo, la posesión no confiere ventaja alguna. Sin embargo, tenga o no la hemoglobina S un efecto fisiológico sobre su portador, su presencia puede detectarse por métodos químicos.

4. El patrón de herencia de estos polimorfismos simples es también sencillo. Se puede predecir qué proporción de la prole de cualquier matrimonio portará cada tipo. En efecto, si ambos progenitores tienen sólo hemoglobina A, todos sus descendentes portarán únicamente hemoglobina A; la persona que tenga únicamente hemoglobina S debe haber heredado genes para esta forma de molécula de sus dos progenitores.

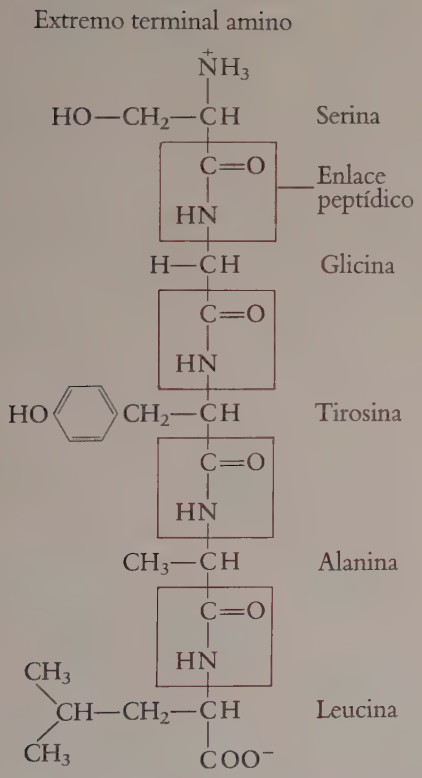
Polimorfismo molecular

La hemoglobina es una proteína, es decir, está formada por largas cadenas de moléculas menores, los aminoácidos. Se representan arriba, a la izquierda, la estructura y el modelo de un aminoácido. En un extremo de cada aminoácido hay un grupo amino, $-NH_2$, y en el otro un grupo ácido, $-COOH$. Unido a ellos existe otro grupo químico, simbolizado por R, que varía de un aminoácido a otro. En la tabla de la página siguiente se recogen los 20 aminoácidos que suelen aparecer en las proteínas. Los hay de tres clases, atendiendo a la naturaleza del grupo R. Dos aminoácidos, *lisina* y *arginina,* tienen grupos R cargados positivamente en solución. Otros tres, *ácido aspártico, ácido glutámico* e *histidina,* tienen grupos R cargados negativamente en solución, mientras que los 15 aminoácidos comunes restantes tienen grupos R que no portan carga alguna.

Las proteínas se forman por la unión de aminoácidos, terminal con terminal; el extremo $-COOH$ de un aminoácido se une al grupo $-NH_2$ del siguiente, con eliminación de una molécula de agua. En la figura izquierda de la página siguiente se recoge esa unión entre terminales, el enlace peptídico. La cadena de aminoácidos, o

Clasificación de los aminoácidos por los grupos laterales, con sus abreviaturas convencionales

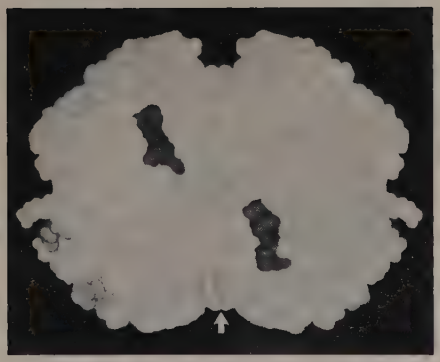
Neutros	Neutros	Básicos (Positivos)	Acidos (Negativos)
Alanina (Ala)	Metionina (Met)	Arginina (Arg)	Acido glutámico (Glu)
Asparagina (Asn)	Fenilalanina (Phe)	Lisina (Lys)	Acido aspártico (Asp)
Cisteína (Cis)	Prolina (Pro)		Histidina (His)
Glutamina (Gln)	Serina (Ser)		
Glicina (Gly)	Treonina (Thr)		
Isoleucina (Ile)	Triptófano (Trp)		
Leucina (Leu)	Tirosina (Tyr)		
	Valina (Val)		



Estructura de un polipéptido que contiene cinco aminoácidos; los enlaces peptídicos se indican en color.

polipéptido, se dobla luego en una estructura tridimensional que se mantiene unida por enlaces entre varios de los grupos R de los distintos aminoácidos. La configuración tridimensional obedece sólo al orden particular en que se dispongan los aminoácidos en la cadena polipeptídica; bastará, pues, sustituir un aminoácido por otro para producir un cambio del plegamiento tridimensional adoptado por el polipéptido; a veces ese cambio es drástico. Una proteína activa puede constar de un solo polipéptido plegado, o pueden formarla dos o más cadenas unidas por una débil asociación química. A veces, el polipéptido se une a otra macromolécula, una cadena de carbohidratos, por ejemplo, para constituir la proteína final.

En muchos aspectos, la hemoglobina remeda la estructura de una proteína típica. Se ilustra en la figura de la página siguiente. La forman cuatro polipéptidos, en dos pares, cada uno de los cuales consta de una cadena α y de una cadena β. La cadena α tiene 141 aminoácidos; la cadena β, 146. Al comparar las dos cadenas se aprecian algunas concordancias en el orden de sus aminoácidos, consecuencia de su origen evolutivo común a partir de lo que originalmente era un único tipo de cadena. Las cuatro cadenas polipeptídicas plegadas tienen una cavidad, en cuyo interior se inserta un pequeño grupo no proteínico denominado *hemo,* que contiene un átomo de hierro. Son precisamente estos átomos de hierro los lugares de fijación de los átomos de oxígeno que transporta la hemoglobina al desempeñar su función fisiológica. Todas las características fisiológicas de la molécula de hemoglobina, incluyendo la facilidad con que el oxígeno se fija y se desprende, su solubilidad, el efecto sobre ella de la acidez o alcalinidad de la sangre, etcétera, son funciones, a la vez, de los cuatro grupos hemo y de las cuatro cadenas polipeptídicas plegadas que constituyen la molécula. La mera sustitución de un solo aminoácido puede acarrear profundas consecuencias a las propiedades de la molécula. La hemoglobina S es uno de esos casos. Difiere de la hemoglobina A por la sustitución de una valina por un ácido glutámico en la posición 6 de la cadena β. La imagen tridimensional de la molécula de hemoglobina de la página siguiente muestra la ubicación de esa sustitución. Este cambio único es responsable de la tendencia de la hemoglobina S a cristalizar en el interior de los glóbulos rojos. Las aproximadamente trescientas variantes conocidas de la hemoglobina humana son, todas, fruto de sustituciones de un único



Modelo espacial de una molécula de hemoglobina. La flecha señala la posición 6 en la cadena ß, en la que el ácido glutámico sustituye a la valina en la hemoglobina falciforme. Se muestran dos de las moléculas hemo (cadenas oscuras cerca del centro).

aminoácido en diversos lugares de las cadenas α y β. Puesto que hay un total de 287 posiciones distintas entre las cadenas α y β, y 20 aminoácidos comunes disponibles para ocupar cada posición, podría haber $20 \times 287 = 5740$ variantes que difirieran de la hemoglobina A en un solo aminoácido. Apenas se ha descubierto una pequeña fracción de dichas variantes, pero no cabe duda de que muchas más irán apareciendo a su tiempo.

La alteración de la estructura de una proteína puede tener efectos fisiológicos tan patentes que pueda detectarse por los cambios que produce en la anatomía o la fisiología de su portador. Sin embargo, y puesto que la mayoría de dichos cambios serán deletéreos para la salud, podemos esperar que su frecuencia en la población sea baja. En efecto, tales cambios son raros: constituyen ejemplos de enfermedades genéticas, más que de polimorfismos genéticos extendidos. (Así, una forma defectuosa de la enzima fenilalanina hidroxilasa es la base de la fenilcetonuria, o PKU, enfermedad cuyo síntoma principal se manifiesta en un retraso mental grave a edad temprana.) La hemoglobina S es una excepción a esta regla. Aunque las personas que sólo tienen hemoglobina S sufren una enfermedad, la anemia falciforme, las que tienen a la vez hemoglobina A y S están protegidas de la malaria. No obstante, podría haber muchos polimorfismos proteínicos que no ejercieran efectos aparentes sobre la fisiología o el crecimiento. ¿Cómo detectar tales polimorfismos?

Se han elaborado dos métodos para la detección de polimorfismos, ambos de uso común. Los dos dependen de los cambios que se producen en la estructura molecular cuando un aminoácido remplaza a otro en un polipéptido o cuando se altera la parte no polipeptídica de una proteína. El primer método detecta cambios en la *forma* molecular y utiliza una característica natural de la fisiología de los mamíferos, el sistema inmunitario. El segundo, la electroforesis, detecta cambios en la *carga* molecular; se trata de un típico procedimiento químico de laboratorio.

Polimorfismo de los tipos sanguíneos

Cuando una sustancia extraña entra en contacto con las células de un vertebrado se desencadena una reacción de protección. Se producen proteínas especiales, los *anticuerpos,* que se ajustan específicamente a las moléculas de la sustancia extraña, el *antígeno,* para formar un complejo antígeno-anticuerpo. Los glóbulos blancos sanguíneos se encargan entonces de capturar los complejos inmunitarios y degradarlos hasta una forma inocua. Cualquier sustancia antigénica distinta induce la formación de una proteína cuya forma concuerda de manera casi exacta con el antígeno. El ajuste no es absolutamente específico, por lo que un mismo anticuerpo puede combinarse con otros antígenos de apariencia similar. No obstante, el ajuste de un anticuerpo con el antígeno que indujo su formación es mucho mejor que su ajuste con otros antígenos. En la práctica, cualquier sustancia puede constituirse en antígeno. Cuanto más compleja sea la forma de la molécula antigénica, más probable es que provoque la formación de moléculas de anticuerpo con una forma complementaria muy específica. No se sabe con exactitud por qué mecanismo se produce, a requerimiento, una variedad tan sorprendente de anticuerpos.

Si se inyectan en un conejo glóbulos rojos de una persona, aquél fabricará anticuerpos que encajen específicamente con la forma molecular de las superficies de los hematíes humanos. Si se extraen ahora los anticuerpos del suero del conejo y se mezclan sobre un portaobjetos con glóbulos rojos de la misma persona, se apreciará la formación de un complejo antígeno-anticuerpo. El anticuerpo adhiere, unos con otros, múltiples glóbulos rojos, que precipitan en grumos. Si se ensayan los glóbulos rojos de otras personas frente al antisuero, algunas muestras formarán grumos, pero otras no. Hay personas cuyos glóbulos rojos son similares a los del sujeto cuyos glóbulos rojos se utilizaron para fabricar el anticuerpo y otros que los tienen distintos. Si se repite todo el experimento utilizando glóbulos rojos de otra persona, el conejo formará nuevos anticuerpos que quizá no coagulen las células de la primera.

Evidentemente, existe un polimorfismo en la estructura de las moléculas que hay en la superficie de los glóbulos rojos, polimorfismo que puede detectarse produciendo anticuerpos para las diferentes formas y ensayando las células de distintas personas frente a los diferentes anticuerpos. Se sabe que las estructuras de la superficie de los glóbulos rojos de la sangre que tienen capacidad antigénica no son los péptidos de la membrana, sino largas cadenas de azúcares de distintas clases, que se hallan fijadas a los péptidos formando compuestos denominados glucoproteínas. Cada tipo sanguíneo posee, en esas cadenas, una secuencia diferente de azúcares; de ahí que promueva la síntesis de anticuerpos específicos.

El polimorfismo de los tipos de sangre explica la diversidad de respuestas que siguen a las transfusiones de sangre. A finales del siglo pasado se sabía que algunas personas eran incompatibles con otras en las transfusiones de sangre. Una transfusión entre una pareja incompatible podía producir la coagulación masiva de la sangre transfundida y la muerte del infortunado receptor. Entre 1900 y 1902, Karl Landsteiner descubrió que tal incompatibilidad debíase al polimorfismo de los tipos sanguíneos: las personas suelen poseer anticuerpos contra los glóbulos rojos que no corresponden al mismo tipo que los suyos. Los tipos sanguíneos descubiertos por Landsteiner se indican en la tabla de la página siguiente, junto con el resultado de las transfusiones practicadas entre personas de los distintos tipos. Este polimorfismo reconoce cuatro tipos; todas las personas examinadas desde entonces pertenecen a alguno de ellos. Los individuos de tipo A tienen el antígeno A en sus glóbulos rojos; por su sangre circula anticuerpo anti-B. Si se transfunde la sangre de una persona de tipo B en otra de tipo A, los anticuerpos anti-B del receptor coagularán inmediatamente los hematíes B del donante. De modo similar, las personas de tipo B, que tienen anticuerpo anti-A, coagularán la sangre de un donante de tipo A. Las personas de un tercer tipo, el AB, tienen glóbulos rojos con los dos antígenos, pero carecen de los anticuerpos. (Resulta evidente que si tuvieran anticuerpos anti-A o anti-B coagularían sus propias células sanguíneas.) Finalmente, hay personas de tipo O, cuyos glóbulos rojos carecen de estructura antigénica, pero en su suero circulan los anticuerpos anti-A y anti-B. Merced a ese polimorfismo, las personas de tipo AB son receptores universales, puesto que no coagularán la sangre de ningún donante. La

Tipos sanguíneos del sistema ABO, sus antígenos, anticuerpos y transfusiones aceptables

Tipo	Antígeno celular	Anticuerpo	Transfusiones compatibles
A	A	Anti-B	Donante a A y AB Receptor de A y O
B	B	Anti-A	Donante a B y AB Receptor de B y O
AB	AB	Ninguno	Donante a AB Receptor de todos los tipos (receptor universal)
O	Ninguno	Anti-A y anti-B	Donante a todos los tipos (donante universal) Receptor de O

pequeña cantidad de anticuerpo que se introduce en ellos con la sangre del donante está tan diluida que no coagula sus hematíes. Las personas de tipo O, por el contrario, pueden donar su sangre a personas de todos los tipos, pero sólo pueden recibir sangre de sujetos de tipo O.

Los seres humanos ofrecen un notable polimorfismo en este sistema ABO de tipos de sangre. En la mayoría de las poblaciones europeas, un 45 por ciento de los individuos tienen sangre del tipo O, el 35 por ciento son del tipo A, el 15 del B y el 5 por ciento del tipo AB. Se advierte cierta variación entre diversas regiones del globo, pero el tipo O resulta casi siempre el más común, seguido del A. Algunas poblaciones (por ejemplo, muchas tribus de indios americanos) carecen por completo de los tipos B y AB. La existencia de polimorfismo en ese rasgo, inmutable de por vida en los individuos, y la diversidad de frecuencias que muestran los tipos entre poblaciones, se han explotado para reconstruir migraciones humanas del pasado (véanse los capítulos 8 y 9).

Desde el descubrimiento de los grupos sanguíneos ABO, en 1900, se han encontrado muchos otros polimorfismos de grupos sanguíneos mediante ensayos antígeno-anticuerpo. Algunos de ellos producen también incompatibilidades de transfusión; en particular, el polimorfismo Rh, que provoca a veces una grave incompatibilidad entre la mujer embarazada y el feto en gestación. La mayoría de ellos, sin embargo, carecen de trascendencia química o física conocidas. Se han detectado durante la producción de antisueros en animales de laboratorio y el ensayo de los glóbulos sanguíneos de muchas personas frente a esos antisueros. Aparentemente, el glóbulo rojo de la sangre humana presenta muchos lugares antigénicos distintos sobre su membrana celular, cada uno de los cuales puede darse en varias formas alternativas. La tabla de la página siguiente muestra las frecuencias de las distintas formas para varios de esos polimorfismos en la población inglesa. Toda persona pertenece a algún tipo de cada sistema. Cada uno de nosotros es de un

Frecuencias de los grupos sanguíneos en la población inglesa blanca

Sistema	Tipo	Frecuencia
ABO	A	0,447
	B	0,082
	AB	0,034
	O	0,437
MNS	MS	0,201
	Ms	0,093
	MNS	0,260
	MNs	0,236
	NS	0,060
	Ns	0,149
Rh	r	0,147
	R_1	0,535
	R_2	0,150
	R_1R_2	0,129
	R_0	0,022
	r	0,011
	r	0,006
P	P_1	0,266
	P_1P_2	0,499
	P	0,234
Secretor	Se^+	0,773
	Se^-	0,227
Duffy	Fy^a	0,177
	Fy^aFy^b	0,462
	Fy^b	0,301
Kidd	Jk^a	0,583
	Jk^aJk^b	0,361
	Jk^b	0,056
Dombrock	Do^a	0,664
	Do	0,336
Auberger	Au^a	0,857
	Au	0,143
Xg	Xg^a	0,894
	Xg	0,106
Sd	Sd^a	0,912
	Sd	0,088
Lewis	Le^a	0,224
	le^a	0,776

Fuente: Datos de R. R. Race y R. Sanger, *Blood Groups in Man*, 6.ª ed. (Blackwell, 1975).

determinado tipo ABO, de un determinado tipo MNS, de un determinado tipo Rh, etcétera. Si la probabilidad de ser de un determinado tipo ABO es independiente del tipo MNS que uno porte, entonces la probabilidad de pertenecer a una determinada combinación de tipos es, simplemente, el producto de las frecuencias de los tipos. Por ejemplo, cabe esperar que la proporción de la población inglesa que es A, MS, P_2 sea $0{,}447 \times 0{,}201 \times 0{,}234 = 0{,}021$. Es decir, sólo el 2,1 por ciento de los ingleses tendrá esa particular combinación de tipos sanguíneos ABO, MNS y P. Si aplicamos este cálculo a toda la lista de la tabla, llegamos a una conclusión extraordinaria. Es evidente que la combinación más común de tipos sanguíneos será la combinación de los tipos más comunes de cada polimorfismo; a saber: A, MNS, R_1, P_1P_2, Se^+, Fy^aFy^b, Jk^a, Do^a, Au^a, Xg^a, Sd^a y le^a. Pero la frecuencia de ese tipo, el más común, será sólo: $0{,}447 \times 0{,}260 \times 0{,}535 \times 0{,}499 \times 0{,}773 \times 0{,}462 \times 0{,}583 \times 0{,}664 \times 0{,}857 \times \times 0{,}894 \times 0{,}912 \times 0{,}776 = 0{,}002$, es decir, ¡ni siquiera la quinta parte del uno por ciento de la población! Cualquiera de los demás tipos aparecerá aún menos. La probabilidad de que dos personas seleccionadas al azar entre la población inglesa tengan esta combinación más común de tipos de sangre es sólo de $(0{,}002)^2$, o sea, alrededor de cuatro por cada millón.

Podemos llevar nuestros cálculos más lejos. En vez de preguntarnos por la probabilidad que tienen dos personas de pertenecer al tipo más común podríamos calcular la probabilidad de que dos individuos, escogidos al azar, sean idénticos con respecto a los doce grupos sanguíneos polimorfos de la tabla, incluyendo todas las combinaciones posibles. Ya el número de combinaciones resulta asombroso. Puesto que hay cuatro tipos ABO, seis tipos MNS, siete tipos Rh, etcétera, existen $4\times6\times7\times3\times2\times3\times3\times2\times2\times2\times2\times2=290.304$ combinaciones distintas de tipos sanguíneos. La probabilidad de que dos personas tengan la misma combinación de tipos, independientemente de cuál sea esa combinación, resulta ser sólo de alrededor del 3 por 10.000.

La menguada probabilidad de que dos sujetos elegidos al azar tengan idénticos grupos sanguíneos sólo considera los doce grupos sanguíneos enumerados para la población blanca inglesa. Hay otros 50 sistemas antigénicos de grupos sanguíneos conocidos en los seres huanos, pero añaden muy poco a las distinciones entre personas, al menos entre los ingleses, porque la mayoría de la población es idéntica con respecto a estos sistemas casi monomórficos (aunque algunos de los sistemas sean polimórficos en otras poblaciones). Así, más del 93 por ciento de la población inglesa es del tipo Lu^a en el sistema de grupos Lutheran, y el 99,8 por ciento es del tipo K en el sistema Kell. Si se atiende a la totalidad de grupos sanguíneos conocidos, la probabilidad de identidad entre dos personas determinadas sería ligeramente menor. De hecho, alrededor de las dos terceras partes de todos los grupos sanguíneos no son verdaderamente polimórficos. Corresponden a antígenos descritos a partir de una única familia (antígenos "privados"), o que los presenta todo el mundo salvo alguna rara familia (antígenos "públicos"). Lo notable de la cuestión es que, tras la consideración de sólo doce grupos antigénicos, se advierta tanta individualidad bioquímica en la población blanca inglesa.

Antígenos HLA

Hace unos 25 años se descubrió que los linfocitos humanos (los glóbulos blancos de nuestra sangre) tenían especificidades antigénicas polimórficas análogas a las de los glóbulos rojos. Se creyó en principio que sólo dos series antigénicas eran polimorfas, con varias formas alternativas cada una; se acaba de demostrar, sin embargo, que el grado de variación del complejo HLA (antígeno linfocitario humano) es enorme en realidad. Se han definido cuatro especificidades del sistema: A, B, C y DR. En los europeos se conocen hoy, respectivamente, 15, 18, 7 y 9 variantes de los cuatro antígenos. Las frecuencias de esas variantes se indican en la tabla de la página contigua. Puesto que ninguna de las variantes antigénicas es especialmente dominante, el grado de diversidad individual es inmenso. Hay que señalar que las frecuencias que se dan en la tabla son las de las distintas variantes de cada especificidad, si bien, como ocurre en los antígenos de grupo sanguíneo, cada persona puede presentar dos variantes distintas de cada especificidad. Así, una persona puede ser A_1A_3, B_8B_{12}, CW_3CW_6, DRW_1DRW_4. El número de combinaciones, elevadísimo (hay 154 sólo para el antígeno A), nos ahorra detallar sus respectivas frecuencias. Las variantes alternativas de las cuatro especificidades juntas producen unos 25 millones de combinaciones antigénicas diferenciables.

Enzimas

El segundo método que ha revelado el polimorfismo de las proteínas se basa en el hecho de que algunos de los aminoácidos de los polipéptidos presentan carga eléctrica cuando están en solución. Los aminoácidos lisina y arginina se cargan positivamente, porque tienen un grupo R que acepta hidrogeniones del agua cargados positivamente. Los aminoácidos ácido aspártico, ácido glutámico e histidina, en cambio, se cargan negativamente, porque ceden hidrogeniones al agua circundante. Puesto que una proteína está constituida por una cadena de aminoácidos, algunos de los cuales se cargan en un sentido u otro, la proteína en conjunto tendrá una carga eléctrica neta. En una primera aproximación, la proteína es como una partícula cargada electrostáticamente. Sometida a un campo eléctrico, se moverá en un sentido (y con una velocidad) que dependerá de su carga. Si cambia la carga de la proteína, por sustitución de un aminoácido no cargado (así la valina) por otro cargado (como el ácido glutámico), la proteína alterada se moverá a una velocidad distinta en el campo eléctrico. En ello se funda la *electroforesis,* un método de laboratorio muy común y potente para detectar cambios, incluso pequeños, en las proteínas.

En la página 38 se describe el método electroforético. Con almidón, agar o un polímero artificial se prepara un gel que proporcionará el medio sólido poroso por donde se moverán las proteínas sometidas a examen; se colocan éstas en unas ranuras excavadas en el gel. El conjunto se sumerge en una solución tamponada que mantendrá constante la composición química del sistema. A continuación se conectan los dos extremos del gel a los polos de la fuente de corriente eléctrica que generará el campo eléctrico. Al aplicar la corriente, las moléculas de proteína que se depositaron en las ranuras empiezan a moverse a través de los microscópicos poros

Frecuencias de los diferentes tipos para los antígenos *A, B, C* y *DR* del complejo HLA, en muestras de tres poblaciones

Antígeno *A*	Caucásicos europeos (n=228)	Negros africanos (n=102)	Japoneses (n=195)
A1	0,16	0,04	0,01
A2	0,27	0,09	0,25
A3	0,13	0,06	0,007
A23	0,02	0,11	–
A24	0,09	0,02	0,37
A25	0,02	0,04	–
A26	0,04	0,05	0,13
A11	0,05	–	0,07
A28	0,04	0,09	–
Aw29	0,06	0,06	0,002
Aw30	0,04	0,22	0,005
Aw31	0,02	0,04	0,087
Aw32	0,03	0,02	0,005
Aw33	0,007	0,01	0,02
Aw43	–	0,04	–
Blanco	0,02	0,11	0,04

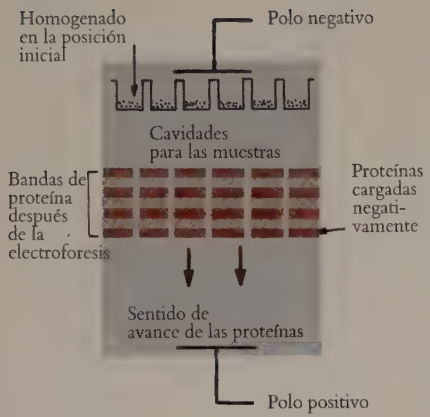
Antígeno *B*	Caucásicos europeos (n=228)	Negros africanos (n=102)	Japoneses (n=195)
B5	0,06	0,03	0,21
B7	0,10	0,07	0,07
B8	0,09	0,07	0,002
B12	0,17	0,13	0,07
B13	0,03	0,02	0,008
B14	0,02	0,04	0,005
B18	0,06	0,02	–
B27	0,05	–	0,003
B15	0,05	0,03	0,09
Bw38	0,02	–	0,02
Bw39	0,04	0,02	0,05
B17	0,06	0,16	0,006
Bw21	0,02	0,02	0,02
Bw22	0,04	–	0,07
Bw35	0,10	0,07	0,09
B37	0,01	–	0,008
B40	0,08	0,02	0,22
Bw41	–	0,02	–
Bw42	–	0,12	–
Blanco	0,04	0,18	0,08

Antígeno *C*	(n=321)	(n=101)	(n=203)
Cw1	0,05	–	0,11
Cw2	0,05	0,11	0,01
Cw3	0,09	0,06	0,16
Cw4	0,13	0,14	0,04
Cw5	0,08	0,01	0,01
Cw6	0,13	0,18	0,02
Blanco	0,47	0,50	0,53

Antígeno *DR*	(n=334)	(n=77)	(n=164)
DRw1	0,06	–	0,05
DRw2	0,11	0,09	0,17
DRw3	0,09	0,12	–
DRw4	0,08	0,04	0,14
DRw5	0,15	0,07	0,05
DRw6	0,09	0,10	0,07
DRw7	0,16	0,07	–
W1A8	0,06	0,07	0,07
Blanco	0,21	0,45	0,45

Fuente: H. Harris, *The Principles of Human Biochemical Genetics*, 3.ª ed. (North-Holland, 1980).

del gel. Las moléculas cargadas positivamente se dirigen hacia el polo negativo y, las cargadas negativamente, avanzan en sentido opuesto. Las moléculas de cada tipo de proteína se desplazan con una velocidad que depende de su carga neta y de su tamaño. Al cabo de pocas horas, las distintas proteínas se hallarán a distancias diferentes del origen. El problema ahora consiste en visualizar las proteínas en el gel. En el caso de la hemoglobina ni siquiera surge ese problema; por ser roja, pueden aplicarse al gel grandes cantidades de la proteína de la sangre. Para destacarla aún



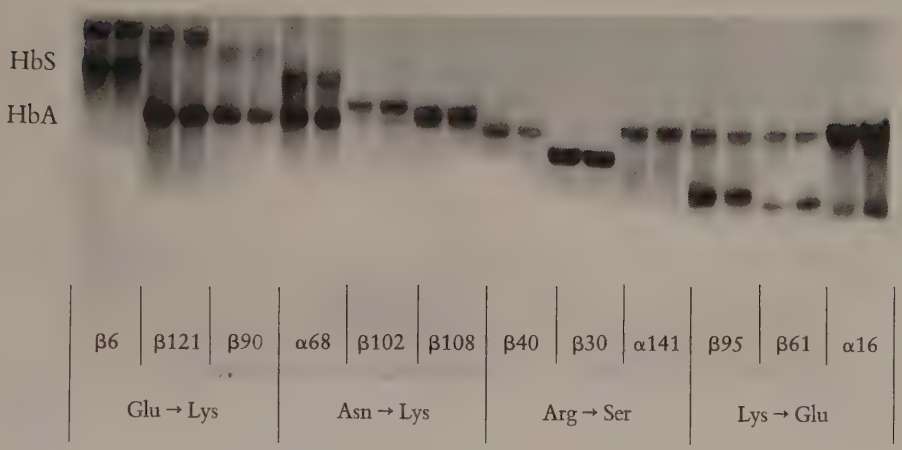
más puede teñirse el gel con un colorante específico para proteínas. La figura inferior muestra precisamente un gel teñido para hemoglobina. Cada banda del gel revela la proteína teñida que se ha desplazado desde el origen. La primera fila muestra una banda de hemoglobina A. La segunda corresponde a hemoglobina de una persona con rasgo falciforme. En cada caso, las proteínas han migrado hacia el polo positivo, aunque la hemoglobina S ha avanzado menos que la A. Eso es precisamente lo que cabe esperar según lo que sabemos sobre la composición química de esas dos moléculas. La hemoglobina S difiere de la hemoglobina A en que se ha sustituido una valina por ácido glutámico en la posición 6 de la cadena β Por haber perdido un aminoácido cargado negativamente, su carga neta es menos negativa que la de la hemoglobina A, y se mueve más lentamente hacia el polo positivo.

Tal como se ha descrito, la electroforesis en gel sólo detectaría una fracción de todas las sustituciones de aminoácidos. No distinguiría, por ejemplo, la hemoglobina E (que es una variante con una sustitución de lisina por ácido glutámico en la posición 26 de la cadena β) de la hemoglobina Agenogi (que tiene una sustitución idéntica, pero en la posición 90 de la cadena β). En ambas se ha sustituido una carga positiva por una carga negativa; de hecho, se trata además de los mismos aminoácidos, sólo que en diferentes posiciones en la molécula. Sin embargo, la ilustración de la página siguiente muestra que, efectivamente, esas dos hemoglobinas son

Fenotipo	Genotipo	Pauta electroforética de la hemoglobina Origen → +	Tipos de hemoglobina presentes
Normal	*AA*		A
Rasgo falciforme	*AS*		S y A
Anemia falciforme	*SS*		S

Esquema (arriba) de la electroforesis en gel de proteínas. A la derecha, pautas electroforéticas de la hemoglobina de una persona que presenta rasgo falciforme y de otra con anemia falciforme, comparadas con la hemoglobina normal.

separables por electroforesis, como ocurre con otras proteínas que han sufrido sustituciones "idénticas". Ello se debe a que el grado de ganancia o pérdida de hidrogeniones por parte de un aminoácido con carga no sólo depende de ese animoácido, sino también de los demás que se hallen en su inmediata vecindad en la molécula. Así, la misma sustitución de un aminoácido neutro por otro (verbigracia, metionina por valina, como en la hemoglobina Kalu) hará que los aminoácidos



Pautas electroforéticas de hemoglobinas con distintas sustituciones de aminoácidos. Las mismas sustituciones químicas, en localizaciones diferentes de la molécula, producen patrones electroforéticos distintos. Para cada hemoglobina se hace migrar dos muestras en carriles adyacentes; se prueba así que el método electroforético es repetible.

inmediatos con carga alteren su carga neta. Se estima que del 85 al 90 por ciento de todas las sustituciones de aminoácidos pueden detectarse electroforéticamente.

La mayoría de las proteínas no se dan en los tejidos en concentración suficiente para que podamos detectarlas sobre geles por tinción de las mismas. Los glóbulos rojos contienen numerosas enzimas cuya función cataliza las reacciones metabólicas de la célula. Sin embargo, sus bajísimas concentraciones impiden su visualización en el gel teñido para proteínas que se muestra arriba. Para identificarlas podemos recurrir a sus propiedades catalíticas. Cada enzima trabaja sobre un sustrato material determinado, en el que provoca un cambio químico específico y al que convierte en otra molécula. En el proceso, la molécula de la enzima no se gasta, sino que se libera para que actúe de nuevo sobre otra molécula de sustrato. Así, por ejemplo, la enzima glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD) convierte la glucosa-6-fosfato en 6-fosfogluconato con eliminación de un hidrógeno específico. Si suministramos los compuestos intermedios apropiados y un colorante podemos hacer que éste adquiera color y precipite allí donde se libere ese hidrógeno. En el gel aparecerá entonces una banda coloreada en el lugar ocupado por la enzima. No se tiñe ésta con el colorante; en cierto modo, es la actividad enzimática lo que se colorea.

La técnica electroforética puede aplicarse a una variedad enorme de enzimas. Todo lo que se precisa es una reacción de tinción acoplada e idónea para cada una. Ni siquiera hace falta purificar la enzima. Se macera células sanguíneas o fragmentos de tejido, se separa por centrifugación los restos sólidos y se somete a electroforesis el extracto total del tejido. Por reacciones de tinción y sustratos específicos pueden identificarse todas las enzimas del gel. Más de 100 enzimas se han estudiado así en las poblaciones humanas. De ellas, el 25 por ciento exhiben polimorfismo, encontrándose repetidamente más de una forma alternativa en la misma población. Aparecen variantes raras ocasionales en enzimas no polimórficas, que también contribuyen a la peculiaridad bioquímica que define a las distintas personas.

La tabla inferior recoge las 15 enzimas más polimórficas descubiertas entre la población inglesa. Al igual que ocurre en los grupos sanguíneos y los tipos de HLA, cada sujeto puede portar una o dos variantes de cada molécula.

Frecuencias de distintas variantes enzimáticas de la población inglesa

Enzima	Forma					
	1	2	3	1/2	2/3	1/3
Fosfatasa ácida de los glóbulos rojos	0,13	0,36	0	0,43	0,05	0,03
Fosfoglucomutasa 1	0,59	0,06	–	0,35	–	–
Fosfoglucomutasa 3	0,55	0,07	–	0,38	–	–
Fosfatasa alcalina placentaria	0,41	0,07	0,01	0,35	0,05	0,12
Peptidasa A	0,58	0,06	–	0,36	–	–
Adenilato quinasa	0,90	0,01	–	0,09	–	–
Adenosín desaminasa	0,88	0,01	–	0,11	–	–
Alcohol deshidrogenasa 2	0,94	–	–	0,06	–	–
Alcohol deshidrogenasa 3	0,36	0,16	–	0,48	–	–
Glutamato-piruvato transaminasa	0,25	0,25	–	0,50	–	–
Esterasa D	0,82	0,01	–	0,17		
Enzima málico	0,48	0,09	–	0,43	–	–
Fosfoglicolato fosfatasa	0,68	0,03		0,29		
Glioxilasa 1	0,30	0,21		0,49		
Diaforasa 3	0,58	0,05		0,36	–	–

Fuente: H. Harris, *The Principles of Human Biochemical Genetics,* 3.ª ed. (North-Holland, 1980).

¿Hasta dónde llega el polimorfismo entre humanos?

El hombre y otros mamíferos no gozan, quizás, del polimorfismo bioquímico que caracteriza a muchos organismos. A lo largo de los últimos diez años, los biólogos han investigado la variación bioquímica en muchos organismos diferentes con el fin de determinar la magnitud de la variación genética de que dispone la evolución de las especies y la intensidad del cambio genético que se ha producido ya entre las especies. La electroforesis facilita considerablemente esta tarea. Cualquier fragmento de tejido (o, en el caso de organismos pequeños, como los insectos, el animal entero) puede triturarse, disponerse en un gel de electroforesis y clasificarse según su fenotipo molecular. Se han efectuado estudios así con plantas y animales, vertebrados e invertebrados, algas, hongos y bacterias. Los resultados son bastante coherentes. Alrededor de una tercera parte de todos los tipos de proteínas examinadas se revelan polimórficas. En los humanos sólo lo son alrededor de la cuarta parte. La tabla de la pagina siguiente indica la proporción de enzimas polimórficas en distintos grupos de plantas y animales.

El número de formas distintas de una enzima es a menudo menos elevado en los seres humanos que en otros animales. La tabla de esta misma página indica que, de las 15 enzimas polimórficas de la población inglesa, 13 presentan sólo dos formas moleculares alternativas, y hay un par con tres variantes. Sin embargo, en la mosca del vinagre, *Drosophila,* una enzima polimórfica típica presenta en las poblaciones

Variación genética en poblaciones naturales de algunos de los principales grupos de animales y plantas

Organismos	Número de especies	Número medio de loci por especie	Polimorfismo medio	Heterocigosis media
Invertebrados:				
Drosophila	28	24	0,529	0,150
Avispas	6	15	0,243	0,062
Otros insectos	4	18	0,531	0,151
Invertebrados marinos	14	23	0,439	0,124
Caracoles terrestres	5	18	0,437	0,150
Vertebrados:				
Peces	14	21	0,306	0,078
Anfibios	11	22	0,336	0,082
Reptiles	9	21	0,231	0,047
Aves	4	19	0,145	0,042
Mamíferos	30	28	0,206	0,051
Plantas:				
Autopolinizantes	12	15	0,231	0,033
De fecundación cruzada	5	17	0,344	0,078
Medias globales:				
Invertebrados	57	22	0,469	0,134
Vertebrados	68	24	0,247	0,060
Plantas	17	16	0,264	0,046

Fuente: F. J. Ayala y J. A. Kiger, *Modern Genetics* (Benjamin-Cummings, 1980).

cuatro o cinco formas alternativas. En poblaciones de *Drosophila pseudoobscura* del oeste de Estados Unidos se descubrieron 27 variantes electroforéticamente distintas de xantina deshidrogenasa en sólo 146 cepas independientes, y 26 variantes de una esterasa en no más de 106 cepas. Sólo el sistema HLA de los seres humanos rivaliza con tamaño grado de diversidad molecular. Concluiremos, pues, que el hombre se manifiesta conservador en su variación molecular, pero no hasta el extremo de sobresalir por ello. En este aspecto, cuando menos, son los humanos mamíferos típicos.

Individualidad bioquímica

Además de la pluralidad idiosincrásica que generan los principales polimorfismos bioquímicos, existe toda una constelación de variantes raras incluso en el caso de moléculas que no pueden llamarse en propiedad polimorfas. Se contabilizan 32 grupos sanguíneos "públicos" y "privados" en los que la variación se conoce sólo en una única familia. Pueden producirse alrededor de 25 millones de tipos de HLA distintos a partir de las diferentes formas conocidas de antígenos HLA. Muchas enzimas que se revelaron monomorfas en muestras reducidas ofrecen de vez en cuando variantes electroforéticas. H. Harris, D. A. Hopkinson y E. B. Robson han

estimado que 1,75 personas de cada mil portan una variante rara de alguna enzima. Se sabe que la hemoglobina sola tiene más de 300 variantes raras que afectan a un único aminoácido. Desconocemos cuántos tipos distintos de enzimas u otras proteínas contiene el cuerpo humano. La cifra manejada de 10.000 nos parece harto cauta. Si cada una de esas proteínas gozara, por término medio, de alguna variante que se presentara sólo en un uno por mil de la población, la probabilidad de que un individuo se hallara completamente libre de *todas* las variantes raras sería $(1-0{,}001)^{10.000}=0{,}000045$, es decir, cerca de cinco por cien mil. Así pues, todos nosotros diferimos, casi con seguridad, de todas las personas no emparentadas que nos rodean en una variante proteínica rara, por lo menos. Si dejamos de lado las variantes raras y volvemos a los polimorfismos comunes, llegamos a una conclusión impresionante: sólo ocho personas de cada cien millones tienen probabilidad de ser iguales en los cinco caracteres que se recogen en la tabla de la izquierda (grupos sanguíneos, principales antígenos HLA, polimorfismos enzimáticos y otros de importancia). Aunque los datos que se dan corresponden a europeos, los más estudiados, la poca información que se ha reunido sobre asiáticos y africanos ofrece el mismo panorama. Incluso en el caso de que este libro tuviera un éxito mucho más arrollador del que en sus sueños más fantásticos le desean su autor y su editor, no habría dos lectores que compartieran el mismo polimorfismo bioquímico principal. Puestos a ser rigurosos, lo más seguro es que entre los seres humanos no emparentados que hayan vivido hasta nuestros días, o que hayan de vivir en el futuro, no coincidan dos idénticos, incluso para el puñado de polimorfismos moleculares más comunes. Salvo los mellizos idénticos, somos bioquímicamente únicos.

Probabilidad de identidad de distintos polimorfismos en dos europeos escogidos aleatoriamente

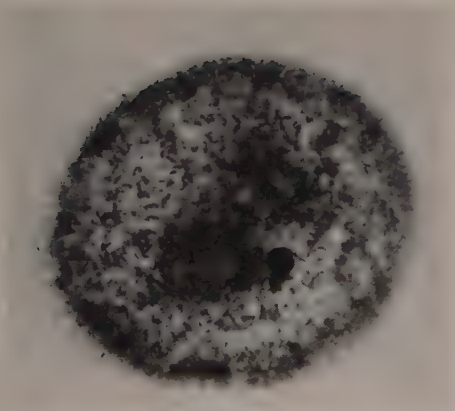
Polimorfismo	Probabilidad de identidad
Grupos sanguíneos	0,00029
Antígenos HLA	0,000049
Enzimas	0,000037
Haptoglobinas	0,39
Cadena ligera de la γ-globulina	0,85
β-lipoproteínas	0,48
Total (producto de lo anterior)	0,00000000000008 = 8 por cada 100 billones

Base genética de los polimorfismos simples

4

La constatación de que los polimorfismos moleculares no parecen variar a lo largo de la vida de una persona, ni depender de influencias ambientales o culturales observables, nos sugiere su herencia simple y directa. Y cierto es que podemos valernos de los polimorfismos que presentan los grupos sanguíneos para desarrollar las leyes de la herencia simple, de una forma más expedita que la seguida por Mendel con sus famosos guisantes.

La primera observación sobre la herencia de las pautas de grupos sanguíneos es la apreciación de cierta transmisión hereditaria de esos caracteres. Si ambos progenitores son del tipo de sangre M, todos sus hijos serán del tipo M. Si portan tipo N, todos los hijos lo llevarán. Los tipos sanguíneos M y N son caracteres que se heredan de manera pura. Dos progenitores que sean de tipo A en el sistema ABO no tendrán nunca hijo alguno con el antígeno B, y viceversa. Puesto que estas pautas familiares no responden a la influencia de ninguna variación ambiental conocida, debemos suponer que la semejanza entre padres e hijos es genética.



Ovulo humano rodeado de espermatozoides. Un espermatozoide conseguirá atravesar la membrana ovular y fecundar el óvulo. A continuación, la membrana se alterará de manera que ningún otro espermatozoide pueda atravesarla.

La segunda observación es que tampoco influye el sexo. Si un macho de tipo M procrea con una hembra N, toda su descendencia será de tipo MN. Pero el mismo resultado se produce si el progenitor masculino es N y el femenino M. Así, podemos concluir que ambos padres contribuyen en igual manera a los tipos sanguíneos de sus descendientes. Por lo que se sabe, no afecta a la determinación del tipo sanguíneo de un niño que el óvulo alcance un volumen 200.000 veces mayor que el del espermatozoide con el que se conjugó en la concepción, que el feto se desarrolle en el útero de la madre o que ésta amamante al niño.

Vayamos con la tercera observación, la que nos descubre las reglas simples de la herencia. Se refiere a la descendencia de un individuo cuyos padres llevaban tipos sanguíneos distintos. Supongamos que una mujer es del tipo AB. La investigación revela que uno de sus progenitores era A y el otro B. La mujer del ejemplo ha recibido, evidentemente, todos los determinantes de especificidad antigénica de sus progenitores. Si esta mujer AB engendra varios hijos de un hombre de tipo O (carente, pues, de especificidad antigénica en el sistema ABO), sus hijos serán de tipo A o de tipo B. La pareja no concebirá nunca ningún hijo AB u O, sólo hijos A e hijos B. En forma simbólica:

$$\begin{array}{lll} AB \times O & \text{progenitores} \\ \downarrow & \\ A \text{ o } B & \text{hijos} \end{array}$$

¿Cómo explicaremos resultado tan curioso? Puesto que uno y otro progenitor contribuyen, en igual medida, a su descendencia, y habida cuenta que el padre es de un tipo sanguíneo sin especificidad antigénica, se infiere que los hijos heredarán esta falta de antígeno de su padre. De su madre, cada hijo recibe una de las dos especificidades antigénicas que ésta portaba, nunca ambas. De modo que el determi-

Padres albinos y su hija albina.

nante del antígeno A y el determinante del antígeno B, que se unieron en la concepción de la madre, *se separaron de nuevo cuando fue ésta la que concibió.*

Resumiéndolo en símbolos:

A × B abuelos
↓
AB madre × O padre
↓
AO o BO hijos

Esta es la propiedad fundamental de la herencia: los determinantes de caracteres que se unen en la concepción de una persona se separan de nuevo cuando ésta produce espermatozoides u óvulos. Conviene señalar que la madre de nuestro ejemplo es de un tipo físico mixto, amalgama de los rasgos físicos de sus padres. Pero esta mezcla en el nivel fisiológico no significa que sus determinantes hereditarios hayan perdido su individualidad. Por el contrario, permanecen como unidades discretas, que tornarán a disgregarse en la formación de células reproductoras. Es como si, habiendo mezclado pintura roja y blanca para obtener rosado, tuviéramos la habilidad de separar las moléculas de la mezcla y conseguir de nuevo pintura roja y pintura blanca. Los determinantes de la herencia son, en cierta forma, cuantos, partículas discretas que mantienen su individualidad en el proceso de la herencia a pesar de que, cuando se unen en la concepción, sus efectos fisiológicos puedan mezclarse. Los individuos son meros portadores temporales de mezclas de determinantes. Cada persona es como una pintura puntillista, constituida por puntos discretos de colores diferentes, que se combinan en tonos de color cuando se observan desde cierta distancia.

Estas observaciones se resumen en la ley fundamental de la segregación descubierta por Gregor Mendel en 1865: para cualquier rasgo simple, un organismo recibe, en la concepción, un determinante de cada progenitor; ahora bien, estos determinantes *se segregan* (se separan de nuevo) cuando el organismo produce *gametos* (espermatozoides u óvulos). En la terminología moderna, estos determinantes son *genes*; las formas alternativas de cada gen, sus *alelos*. Todos poseemos dos genes para cada rasgo, cada uno heredado de un progenitor. Transmitiremos la copia de uno de esos dos genes a cada uno de nuestros hijos. Cuál de los dos genes reciba cada hijo es ya cosa del azar.

Los genes heredados de los dos progenitores pueden presentar la misma forma alélica, en cuyo caso se dice que su portador es un *homocigoto*. Si los genes son de formas alélicas distintas, la persona que los hereda es un *heterocigoto*. El individuo con el tipo sanguíneo MN es un heterocigoto, pues porta un alelo que especifica el antígeno M y otro que especifica el antígeno N. En cambio, la persona N ha heredado los dos alelos iguales *N*, uno de cada progenitor; la dotación alélica será la del homocigoto: *NN*. El matrimonio entre una persona de tipo sanguíneo MN con

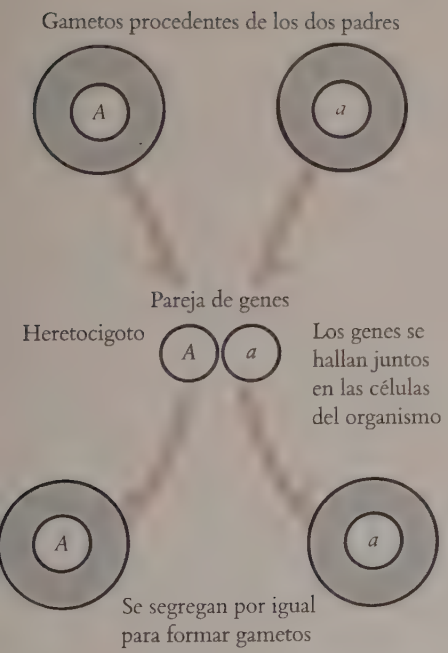
otra de tipo sanguíneo N se expresaría, en términos genéticos, por el cruzamiento *MN*×*NN*; según la regla de que cada hijo recibe un gen de cada progenitor, habría dos tipos de descendientes:

MN × *NN*	
↓	
MN o *NN*	Composición genética
MN N	Tipo sanguíneo

Si ambos progenitores fueran heterocigotos (ambos *MN*), el resultado sería

MN × *MN*	
↓	
MM o *MN* o *NN*	Composición genética
M MN N	Tipo sanguíneo

Es decir, no sólo se producirían heterocigotos *(MN)*, sino que la segregación llevaría asimismo a la producción de homocigotos. Esta es quizá la consecuencia más importante de la ley de segregación de los genes. Hasta en el tipo más elemental de herencia, lo semejante no sólo engendra semejante. Cuando dos heterocigotos se aparean procrean también homocigotos. Así, aunque ambos progenitores sean idénticos, su descendencia será heterogénea. Si a ello añadimos que es pura cuestión de azar la combinación de alelos resultante en un niño determinado, de entre todas las posibles, entenderemos cómo dos progenitores heterocigotos que engendren tres hijos, por ejemplo, se encuentren con que ninguno de ellos se les parece. El lector puede verificar que la probabilidad de un tal acontecimiento es $(1/2)^3 = 1/8$.



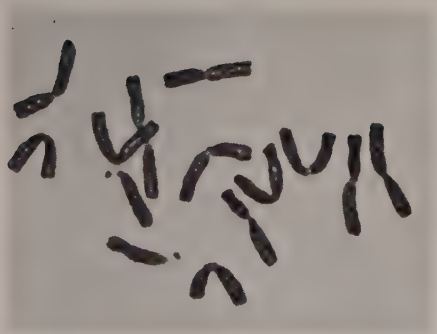
Esquema general de la unión y segregación de genes en generaciones sucesivas.

La interpretación genética de la variación que se observa en los tipos moleculares aclara por qué una persona puede tener uno, dos o ninguno de los antígenos que pertenecen a un grupo determinado, pero nunca más de dos. Cada tipo molecular de un grupo corresponde a un alelo distinto del mismo gen. Los individuos portan un solo tipo de alelo, o son heterocigotos y portan dos alelos distintos. Si el alelo no determina la producción de una molécula antigénica, entonces el sujeto que sea homocigoto para ese alelo carecerá de especificidad antigénica. Un individuo que sea homocigoto para un alelo que *sí* especifique una molécula antigénica tendrá una de tales especificidades, mientras que el heterocigoto para dos alelos que especifiquen diferentes variantes antigénicas poseerá ambos antígenos. Algo de esa compleja relación entre genes y variación de tipos moleculares que determinan se advierte considerando los grupos sanguíneos ABO. Apoyados en la ley de segregación, cabría esperar que los progenitores AB se prolongaran en tres tipos de descendientes: A, B y AB. Al objeto de distinguir entre genes y tipos de sangre que determinan, utilizaremos los símbolos I^A, I^B e i para designar los alelos génicos que especifican,

respectivamente, el antígeno A, el antígeno B y la falta de antígeno (O). Así, los descendientes A y B del matrimonio son homocigotos (I^AI^A e I^BI^B). Supóngase ahora que uno de los descendientes homocigotos (por ejemplo, uno con sangre de tipo A) se cruzara con una persona de tipo O, cuya fórmula genética debe ser *ii*. Del cruzamiento resulta $I^AI^A \times ii \rightarrow I^Ai$, un heterocigoto cuya sangre es, no obstante, de tipo A. Existen, pues, dos clases de personas de tipo A: los homocigotos, I^AI^A, y los heterocigotos, I^Ai. La única diferencia entre ellos yace en los tipos sanguíneos de sus descendientes. Por ejemplo, un cruzamiento entre dos homocigotos de tipo A (I^AI^A) producirá únicamente hijos con sangre de tipo A, pero un cruzamiento entre dos heterocigotos de tipo A (I^Ai) producirá, de acuerdo con la ley de segregación, algunos homocigotos (*ii*) cuyo tipo sanguíneo será O. De nuevo, lo semejante no engendra semejante.

Puesto que una misma diferencia perceptible puede arrancar de bases genéticas distintas, se impone acotar la definición de genotipo y fenotipo. Dos genotipos distintos, I^AI^A e I^Ai, muestran el mismo fenotipo, el tipo sanguíneo A. No existen reglas generales que nos permitan predecir la relación entre genotipo y fenotipo. Que un heterocigoto manifieste un fenotipo único o se parezca exactamente a un homocigoto, y que todos los homocigotos puedan distinguirse entre sí, dependerá del proceso de traducción del gen en organismo.

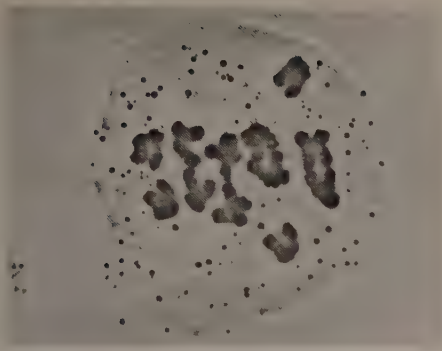
Los cromosomas, portadores de genes



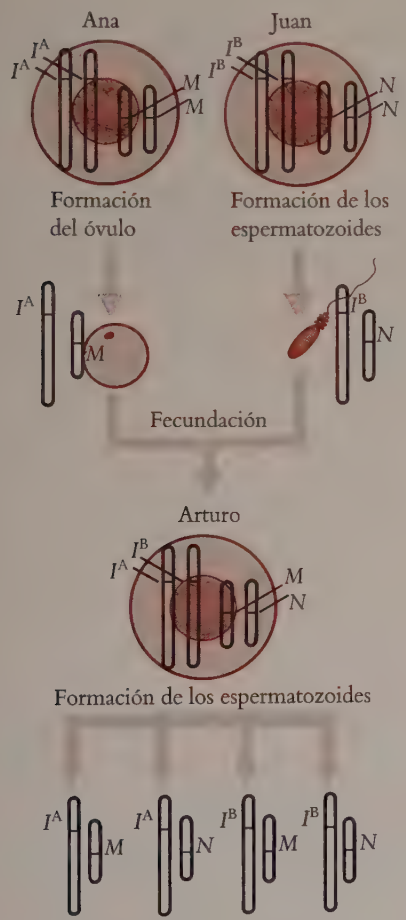
Cromosomas de la planta Hepatica. *De los catorce cromosomas, siete se heredaron de un progenitor y siete del otro, lo que da un total de siete pares.*

Las propiedades de los genes (cada progenitor aporta por igual uno de cada tipo al espermatozoide o al óvulo; se reúnen sólo temporalmente en la concepción para luego separarse en la formación de la nueva generación de espermatozoides y óvulos) coinciden cabalmente con las características de ciertos cuerpos celulares, los cromosomas. Se trata de cuerpos alargados, con forma de bastoncillo, que se encuentran en los núcleos de las células (véase la fotografía de la izquierda). El espermatozoide presenta el mismo número de cromosomas que el óvulo; y pese a la enorme diferencia de volumen entre aquél y éste, el tamaño de sus cromosomas coincide también. Las células somáticas albergan doble número de cromosomas que las sexuales o gametos. En las células somáticas que se dividen para producir los gametos se observa que los cromosomas se agrupan en parejas (véase la fotografía de la página siguiente). A medida que avanza la formación de los gametos, un elemento de cada pareja pasa a cada gameto. En el proceso puede perderse un pequeño fragmento de un cromosoma. Cuando eso ocurre se echan a faltar ciertos genes, circunstancia que permite localizar los distintos genes en segmentos específicos de los cromosomas. Los genes se disponen linealmente a lo largo de los cromosomas; el comportamiento de aquéllos en la transmisión hereditaria refleja el modo en que los cromosomas se separan y se vuelven a unir de generación en generación. La coreografía de esa danza cromosómica tiene importantes consecuencias para la diversidad genética de las especies.

Los genes de los seres humanos se distribuyen a lo largo de 23 pares de cromosomas. Cada progenitor aporta un elemento a todo par. En el proceso



Los seis pares de cromosomas de la planta Tradescantia *comienzan a separarse en dos grupos de seis cada uno en la formación de los gametos.*



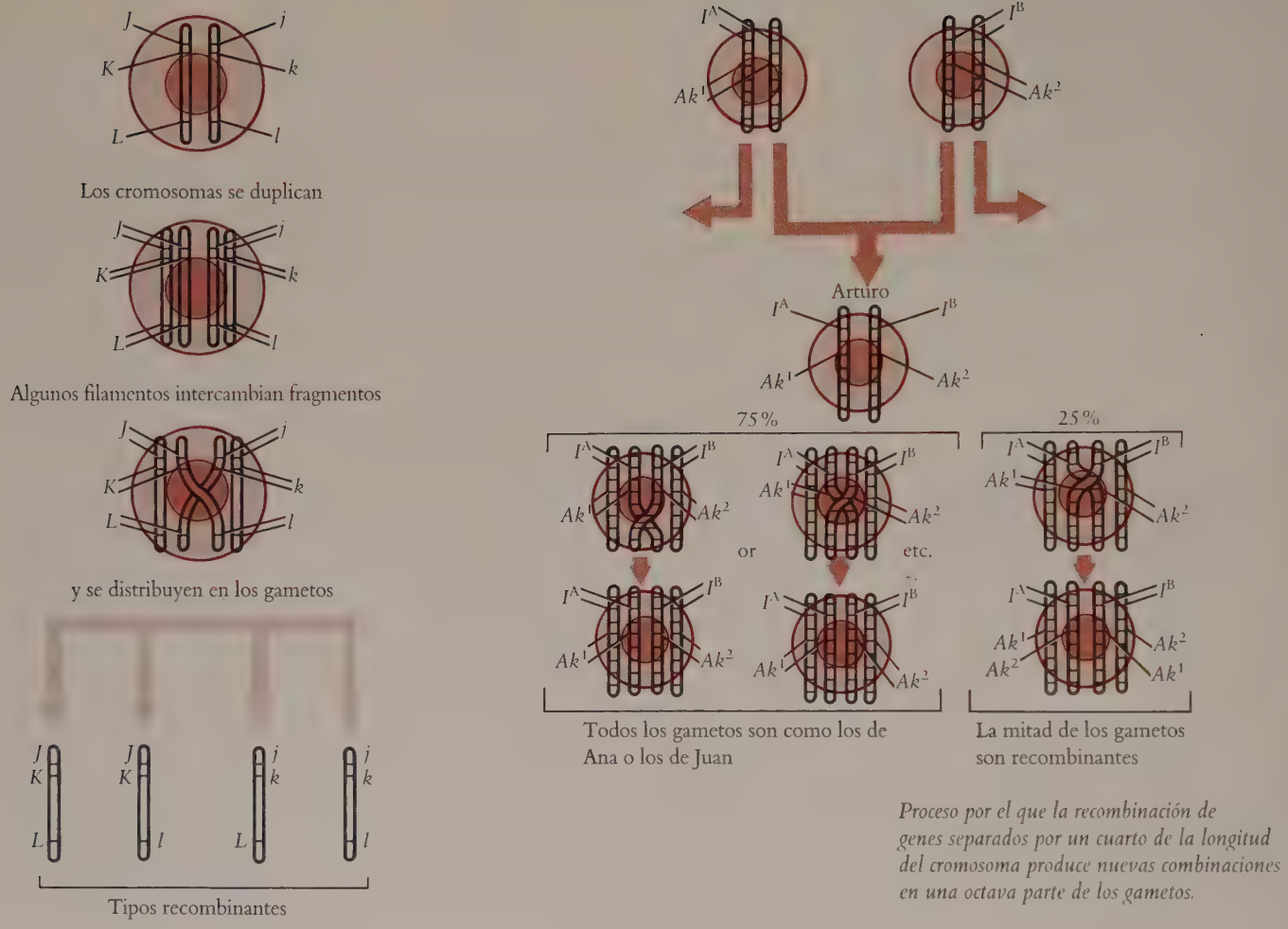
Herencia de los genes para dos rasgos distintos en dos pares diferentes de cromosomas, y recombinación de esos genes en la formación de gametos.

de formación de gametos, que se desarrolla en las gónadas, los cromosomas se emparejan físicamente y se alinean, como en la fotografía de la izquierda, tras lo cual empiezan a segregarse en células gaméticas distintas. Los miembros de cada pareja de cromosomas proceden a ese movimiento sin atender a lo que ocurra con los miembros de las restantes parejas. Como resultado, cada uno de los gametos recibirá cromosomas heredados del padre y otros heredados de la madre. El gameto contendrá, pues, combinaciones cromosómicas que no existían en los dos gametos originales que se unieron para formar el nuevo individuo. Pero esta recombinación de cromosomas conduce ásimismo a una recombinación de genes.

Sean Ana y Juan. Ana es homocigota de tipo A, I^AI^A, y de tipo M; de modo que sus óvulos son todos I^AM. Juan es homocigoto de tipo B, I^BI^B, y de tipo N; sus espermatozoides son todos I^BN. Se sabe, por otro lado, que el gen que determina el sistema antigénico ABO se halla en un par cromosómico diferente del que porta el gen que determina el sistema MN. Arturo, hijo de Ana y Juan, tendrá entonces la composición cromosómica que se muestra en el esquema de la izquierda; su genotipo será I^AI^B, MN. Cuando Arturo produzca espermatozoides, los cromosomas de Ana y Juan se ordenarán de manera independiente en estos cromosomas: algunos serán I^AM e I^BN, como la combinación paterna, pero otros serán I^AN e I^BM, tipos de gametos completamente nuevos. La recombinación de los cromosomas ha extendido la diversidad genética.

Si la formación de gametos se limitara a la ordenación de cromosomas, los distintos genes que residen en el mismo par no podrían recombinarse nunca. En la formación de gametos, no obstante, ocurre otro proceso (en el que se produce un intercambio de fragmentos entre los cromosomas de una misma pareja) que permite la aparición de nuevas combiaciones en los gametos, incluso cuando se asocian en el mismo par dos sistemas distintos. Se esquematiza en la página siguiente esa recombinación. Suele darse una vez en cada pareja cromosómica durante la formación de cada gameto.

El punto del cromosoma donde acontece el intercambio varía de una célula formadora de gametos a otra. Los genes que están muy juntos en el cromosoma, como los *J* y *K* de la figura, casi nunca se recombinarán, porque es muy poco probable que la posición de intercambio se sitúe exactamente entre ellos. En cambio, *J* y *L* se recombinarán con mucha frecuencia, porque están tan alejados que la mayoría de los intercambios los separará. Por ejemplo, el gen que determina el grupo sanguíneo S está tan cerca del gen para el sistema MN, en el par número 2 de los cromosomas humanos, que nunca se recombinan entre sí. Si el genotipo de Ana hubiera sido *MMSS* y el de Juan *NNss*, de modo que Arturo fuera *MNSs*, prácticamente todos los gametos de Arturo serían *MS* y *Ns* y ninguno *Ms* o *NS*. El gen que determina la enzima adenilato quinasa *(Ak)*, dista, en cambio, del gen para el grupo sanguíneo ABO, aproximadamente la cuarta parte de su cromosoma. Si Ana y Juan fueran I^AI^A, Ak^1Ak^1 e I^BI^B, Ak^2Ak^2, Arturo no sólo produciría las combinaciones paternas I^A, Ak^1 e I^B, Ak^2 en sus espermatozoides, sino también una octava parte de gametos recombinantes I^A, Ak^2 e I^B, Ak^1, como se indica en la página 48.



Recombinación de genes que se encuentran en el mismo par cromosómico.

Proceso por el que la recombinación de genes separados por un cuarto de la longitud del cromosoma produce nuevas combinaciones en una octava parte de los gametos.

Haplotipos

Varios sistemas de genes que controlan funciones similares se hallan muy próximos en los cromosomas, por cuya razón se recombinan raramente. Tal disposición de genes que desempeñan funciones relacionadas puede registrar historia evolutiva, uno a partir del otro. Algunos de los polimorfismos aquí aludidos pertenecen a ese tipo, incluidos los propios genes para los grupos sanguíneos MN y S. El polimorfismo del grupo sanguíneo Rh tiene tres especificidades antigénicas distintas, C, D y E, cada una de las cuales probablemente esté determinada por un gen distinto, con peculiares formas alélicas. El sistema HLA, constituido por cuatro series antigénicas diferentes, A, B, C y DR, es un grupo de cuatro genes muy juntos, cada uno de ellos con muchas formas alélicas. En todos esos casos, los genes se hallan muy próximos en el cromosoma, hasta el extremo de que nadie ha observado nunca una recombina-

ción entre ellos, aunque existen diferentes combinaciones en la población. Así, jamás se halló un hombre cuyos cromosomas fueran *MS* y *N* que produjera espermatozoides *Ms* o *NS,* a juzgar por lo que ofreciera su descendencia. Sin embargo, las cuatro combinaciones aparecen, en infinitas ocasiones, en la especie humana, por lo que debe admitirse que sí se da recombinación y que, a lo largo del extenso período de la historia biológica humana, se ha establecido la mezcla de los cuatro tipos cromosómicos. Estos (combinaciones de varios genes distintos que raramente se recombinan) reciben el nombre de *haplotipos.*

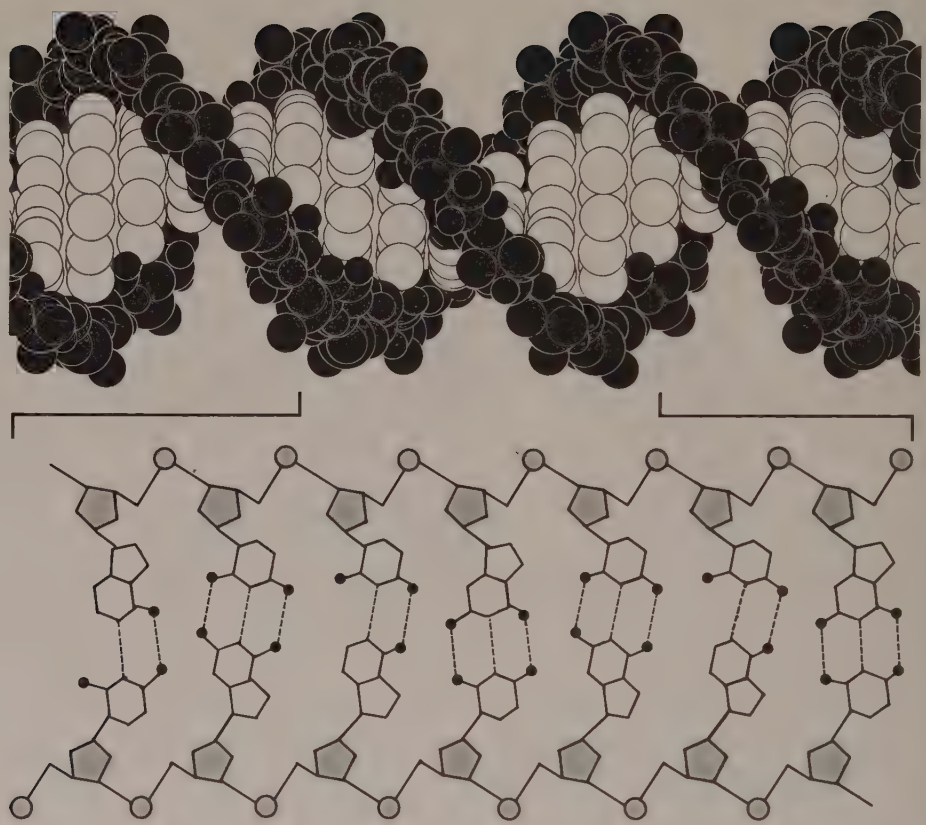
En la herencia, un haplotipo se transmite como una unidad. Por ejemplo, la mujer cuya constitución HLA sea A_2A_3, B_7B_8, $C_{W5}C_{W6}$, $DR_{W2}DR_{W5}$ puede tener cualquiera de las $2^4 = 16$ constituciones cromosómicas haplotípicas. Puede tener los haplotipos $A_2B_7C_{W5}DR_{W2}$ y $A_3B_8C_{W6}DR_{W5}$, o bien $A_3B_7C_{W5}DR_{W2}$ y $A_2B_8C_{W6}DR_{W5}$, o cualquier otra de las 14 combinaciones posibles restantes, según cuales sean los dos haplotipos que haya heredado de sus padres. Cualesquiera que sean los dos haplotipos que recibiera, esos serán prácticamente los únicos que transmitirá a su descendencia (aunque alrededor del 1 por ciento de sus óvulos serán formas recombinantes).

Si examinamos de nuevo la tabla de tipos HLA del capítulo 3 (pág. 37) advertiremos que los cuatro genes HLA, *A, B, C* y *DR,* tienen 15, 18, 7 y 9 formas alélicas, respectivamente. El número total de haplotipos posibles es entonces de $15 \times 18 \times 7 \times 9 = 17.010$. La mayoría de las combinaciones no se han observado nunca, en parte porque el número de personas que se han examinado no es suficiente. El haplotipo $A_{W33}B_{37}C_{W1}DR_{W1}$ tiene una frecuencia esperada de sólo 2 por 10 millones; resulta fácil pasarlo por alto. Es indudable que algunos haplotipos ni siquiera existen, ya sea porque la especie los ha perdido o porque quizá no se han formado todavía.

La población humana completa no sobrepasaba, probablemente, los cinco millones de personas en fecha muy reciente, hace sólo 10.000 años, es decir, sólo unas 400 generaciones atrás. A lo largo de la mayor parte de la historia la población resultó demasiado restringida, ciñéndonos al sistema HLA, para que hubiera portadores de todos los haplotipos raros; no mencionemos ya los portadores de combinaciones de estos haplotipos con los de los sistemas Rh y MNS. Para complicar más el panorama, cada año se descubren otras variantes de los genes del HLA, que incrementan el número de posibles haplotipos conocidos.

De qué están hechos los genes

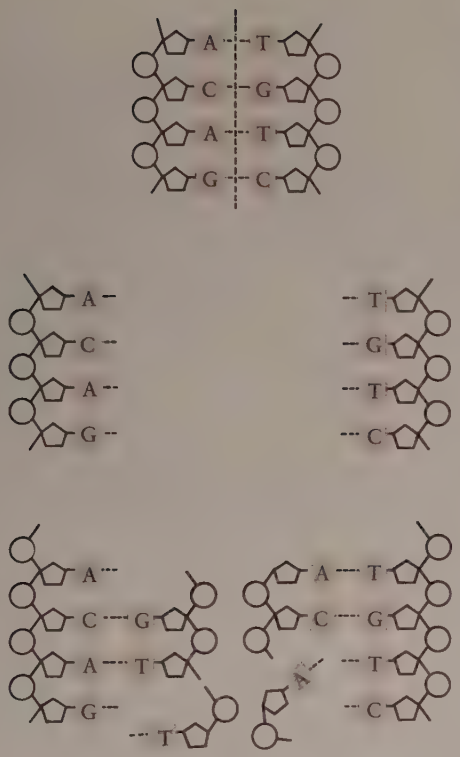
La materia de que constan los genes debe satisfacer dos características. En primer lugar, ser capaz de duplicarse una y otra vez con una fidelidad casi total: una sola dotación cromosómica procedente del padre y de la madre se unen en el cigoto, el óvulo fecundado. Por división, esa célula desarrollará un cuerpo de millones de células, cuyas gónadas producirán, a su vez, millones de espermatozoides o cientos de óvulos en el individuo adulto. Todas esas células contienen copias de los cromosomas y genes originales. En segundo lugar, la sustancia genética debe ser



Modelo tridimensional de una molécula de ADN. La doble hélice negra y arrollada es un par de cadenas en las que se alternan azúcares y fosfatos. Las estructuras blancas son los átomos de los pares de bases que conectan las dos cadenas helicoidales. Bajo el modelo se muestra un corto segmento desenrollado de ADN.

capaz de existir en un número muy elevado de formas diferentes, correspondientes a los miles de genes distintos que integran la dotación.

Los cromosomas están constituidos por dos tipos de moléculas, proteínas y ADN (ácido desoxirribonucleico). Ambas presentan las características exigidas. Durante mucho tiempo se supuso que la proteína era, en efecto, la materia genética: las largas cadenas de aminoácidos, con 20 candidatos para cada posición, proporcionaban claramente la necesaria variedad que exigían los genes, a la vez que sugerían la disposición lineal de éstos en los cromosomas. Se conocía, además, la existencia de un mecanismo celular de síntesis de proteínas. Era ajustado a razón suponer que una proteína genética podía servir de modelo para construir copias de sí misma valiéndose de ese mecanismo. Así se pensó hasta que, hace unos 30 años, quedó demostrado que el material genético era el ADN. Muchos indicios abogaban en su favor, basados, sobre todo, en experimentos que probaban que el ADN purificado transmitía información hereditaria de una célula a otra, facultad de la que no gozaban las proteínas. En este sentido, células bacterianas de un tipo pueden



Se forma una nueva molécula de ADN empleando como patrón las dos mitades complementarias de la molécula vieja. La mitad izquierda de la molécula muestra la secuencia A-C-A-G; sobre ella se construye una nueva mitad molecular con la secuencia complementaria: T-G-T-C. Al mismo tiempo, la mitad derecha de la molécula, T-G-T-C, sirve de molde para una nueva hemimolécula: A-C-A-G. Se forman así dos nuevas moléculas dobles, idénticas entre sí y al ADN original.

transformarse hereditariamente en otro si se las trata con ADN purificado procedente de células del segundo tipo. El tratamiento con proteínas no surte efecto alguno.

Al igual que la proteína, el ADN tiene una estructura molecular que le permite la autorreplicación exacta y una enorme diversidad de formas. La estructura del ADN, la famosa doble hélice de Watson y Crick, se ilustra en la página anterior. La molécula se devana en larga escalera helicoidal; las barandillas laterales de la escalera están formadas por grupos alternos de azúcares (desoxirribosa) y ácido fosfórico. Pares de bases tienden los travesaños. Existen sólo cuatro tipos de bases en el ADN (adenina, timina, guanina y citosina), cuya estructura espacial cumple la siguiente regla: si medio travesaño de la escalera es adenina (A), el otro medio será timina (T); sólo así encajará el travesaño entre las barandillas laterales. De manera parecida, la citosina (C) debe emparejarse siempre con la guanina (G). Si escogemos una de las barandillas laterales de desoxirribosa y fosfato y leemos en orden los nombres de las bases fijadas a ella, podemos encontrar esta secuencia, por ejemplo:

No necesitamos más para saber que la otra mitad de la molécula, empezando en el mismo extremo, rezará como sigue:

puesto que C debe emparejarse siempre con G y, A, siempre con T. La última característica de la estructura del ADN (de vital trascendencia) es que los enlaces químicos que mantienen juntas las dos hemihélices (los enlaces entre G y C y entre T y A en la mitad de los travesaños) son enlaces de hidrógeno. Por ser muy débiles, los enlaces no se oponen a que las dos mitades de la hélice se separen fácilmente, como las dos mitades de una cremallera.

La estructura complementaria de las dos hemimoléculas permite la autorreplicación ordenada de los genes. En la replicación, las dos medias moléculas se desgajan primero, para abrazar luego sendas nuevas mitades. Restricciones espaciales obligan a que la nueva mitad sea siempre el complemento perfecto de la mitad vieja. En consecuencia, se forman dos dobles hélices que son copias exactas del original. Una tiene una parte derecha antigua y una parte izquierda nueva; la otra, una parte izquierda vieja y una parte derecha reciente, como ilustra el esquema de la izquierda.

La disposición lineal de los pares de bases a lo largo de la molécula permite la necesaria variedad. Supóngase que un gen abarcara 500 pares de bases de una molécula de ADN. Puesto que en cada posición de la molécula puede presentarse una cualquiera de las cuatro bases, existen 4^{500} disposiciones diferentes posibles para cada hemimolécula, guarismo que trasciende, con mucho, el número de átomos del universo, no digamos ya los tipos distintos de genes que precisamos.

Así proceden los genes

5

Decimos que hay "un gen que determina la cadena β de la hemoglobina" y "otro que hace lo propio con la enzima glucosa-6-fosfato deshidrogenasa". Afirmamos también que un alelo del gen de la cadena β determina que en la posición 6 de la cadena β de la hemoglobina haya ácido glutámico y que un alelo distinto del gen sustituye el ácido glutámico por valina, produciéndose hemoglobina S. Lo que en esas aseveraciones estamos enunciando es que los genes contienen la información que especifica la secuencia de aminoácidos de una proteína. En realidad, la diferencia que observamos entre la hemoglobina y la glucosa-6-fosfato deshidrogenasa es de la misma naturaleza que la que nos permite distinguir la hemoglobina A de la hemoglobina S. Se trata de una cuestión de secuencias de aminoácidos. Cámbiese un solo aminoácido y la hemoglobina A pasará a ser hemoglobina S. Cámbiense suficientes aminoácidos y la hemoglobina se transformará en G6PD.

El problema se circunscribe, por tanto, a explicar de qué modo la información contenida en una secuencia de bases del ADN se transforma en la secuencia de aminoácidos de una proteína. En concreto, qué proceso sigue la célula para pasar de CAAGTAGACTGC... a valina-histidina-leucina-treonina—, o del gen que determina la cadena β de la hemoglobina a la propia cadena β.

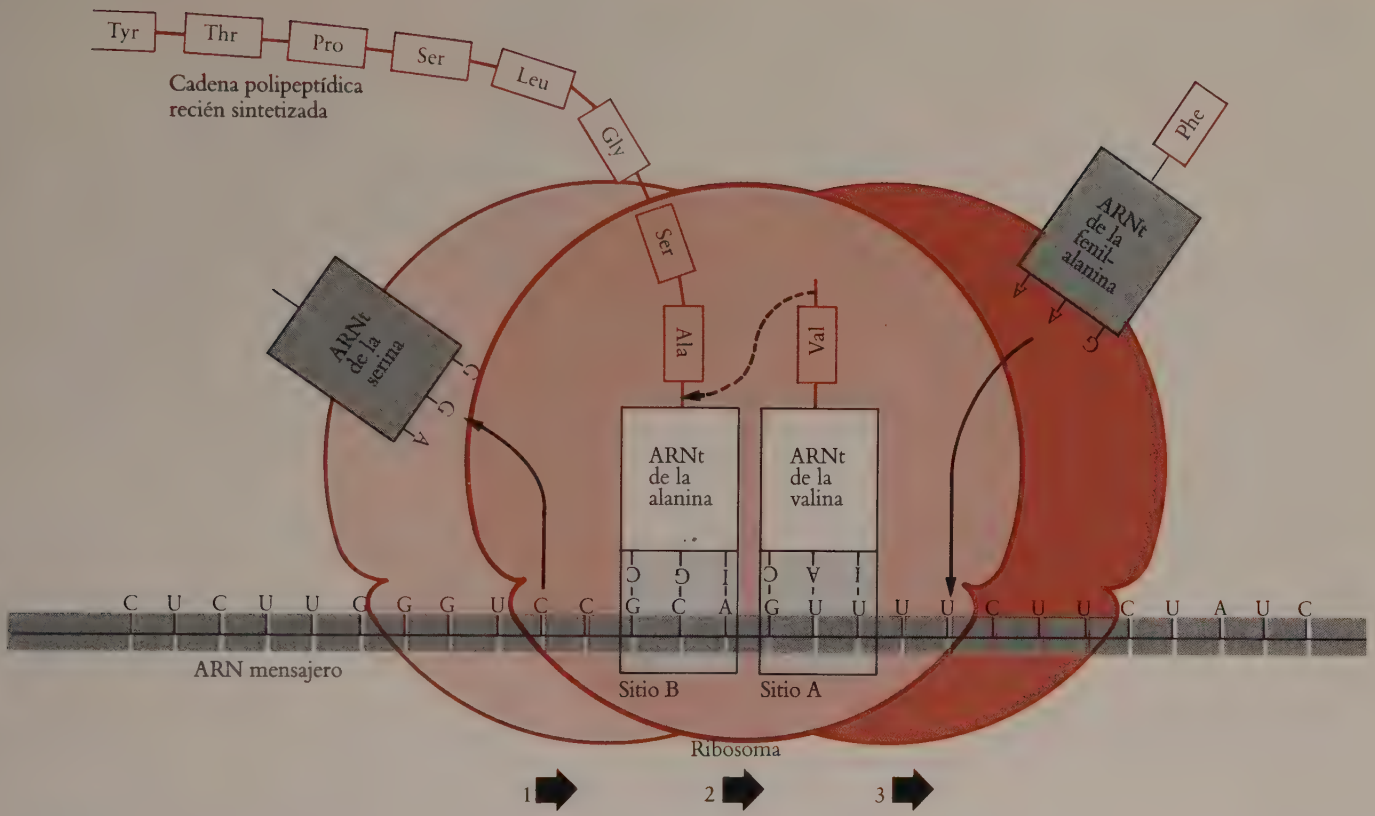
Evidentemente, la información del ADN no puede traducirse base a base. Hay sólo cuatro bases A, G, T y C, por 20 aminoácidos diferentes donde elegir para cada posición de la proteína. Tampoco basta tomar las bases de dos en dos, ya que sólo pueden construirse $4^2 = 16$ dobletes. Ahora bien, la lectura secuencial de tripletes de bases sí da un número suficiente: $4^3 = 64$ tripletes. Ello exige, en contrapartida, que admitamos que un mismo aminoácido venga codificado por varios tripletes. Y así ocurre, en efecto. El mecanismo de síntesis de proteínas de la célula lee la ringlera de bases sobre una de las hemimoléculas de ADN en grupos de tres; traduce después cada grupo de tres en un aminoácido específico, que se incorpora en la proteína en proceso de fabricación. En el ejemplo anterior, la traducción sería:

CAA GTA GAC TGC ...
valina -histidina-leucina-treonina-

y así sucesivamente. Estos son los cuatro primeros aminoácidos de la cadena β de la hemoglobina.

Los pormenores del mecanismo de producción de proteínas se ilustran en la página siguiente. Todo parece indicar que nos hallamos en una cadena de montaje industrial, cuyas etapas son:

1. A partir de la hebra expuesta de la hemimolécula de ADN se fabrica una hebra complementaria de ácido ribonucleico (ARN). Las reglas del emparejamiento de bases que se aplican a la replicación del ADN sirven, asimismo, para la síntesis de ARN, con la salvedad de que, en el ARN, la timina (T) se sustituye por otra base, el uracilo (U). El ARN viene a ser una suerte de impresión en negativo del molde de ADN. Los nucleótidos del ARN (bases con sus grupos azúcar y ácido fosfórico



Producción de una cadena polipeptídica por la maquinaria ribosómica. Nótese que el triplete de código de los ARNt para la valina y la alanina incluye una quinta forma de nucleótido, la inosina (I), que puede ser complementaria de U, C o A en el ARN mensajero.

unidos) se emparejan con las bases adecuadas del molde de ADN. Luego, esos nucleótidos se engarzan en una larga cadena por acción de una enzima especial que insta la formación de enlaces químicos entre el grupo azúcar de un nucleótido y el grupo de ácido fosfórico del siguiente. La cadena de ARN complementaria del ADN que se indica en la página anterior sería:

G U U C A U C U G A C G

2. La larga copia de ARN recién elaborada se separa del ADN, dejando lugar para la formación de otra copia de ARN. Una vez terminadas, las copias de ARN salen del núcleo para unirse al resto del mecanismo de producción de proteínas de la célula. Resulta imprescindible la obtención de una copia en ARN (adecuadamente llamado *ARN mensajero*), porque el ADN de los cromosomas se encuentra aislado, en el interior del núcleo, del resto de la maquinaria de la célula. Pueden fabricarse, además, con gran celeridad, muchas copias del mensaje y entregárselas al mecanismo de producción de proteínas sin tener que esperar a que éste elabore su producto. El proceso de fabricación del ARN mensajero, que se denomina transcripción, puede equipararse al funcionamiento de una máquina copiadora de cintas magnéticas, que produce cantidades industriales de réplicas (ARN mensajero) a partir de una copia maestra (ADN).

3. La copia de ARN, lo transcrito, debe ahora traducirse en la secuencia de aminoácidos que conformarán la proteína. Para ello se recurre a un diccionario

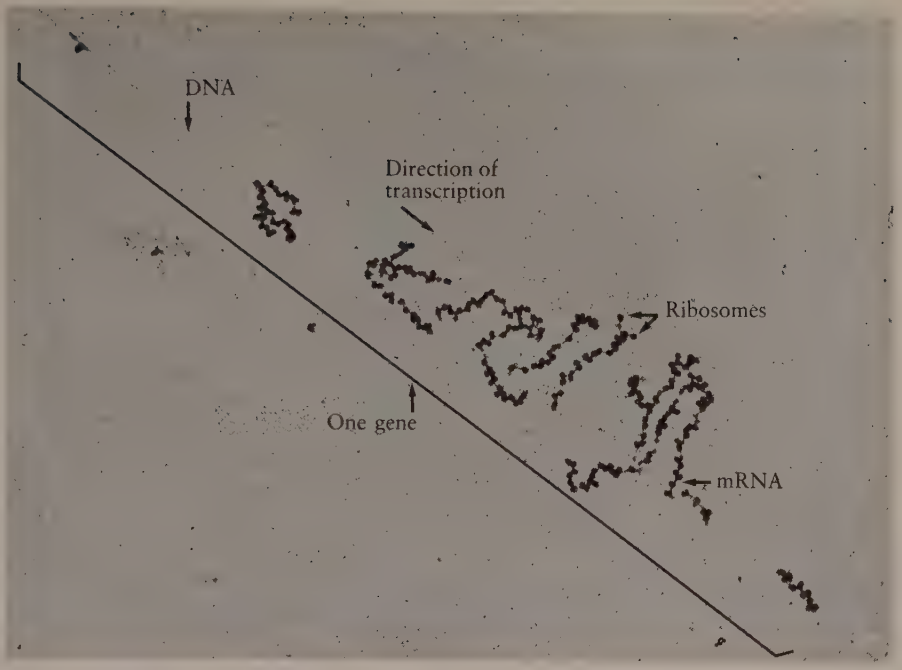
de pequeñas moléculas plegadas, denominadas *ARN de transferencia* (ARNt); cada una contiene en su interior la correspondencia entre un triplete de ARN y un aminoácido. En un extremo de cada molécula plegada de ARNt se encuentra un triplete de nucleótidos que es complementario de alguno de los tripletes del ARN mensajero. En el otro extremo de la molécula se halla fijado un aminoácido, el que corresponde al triplete del ARN que se esté traduciendo. Hay para traducir 64 tripletes distintos de ARN y sólo 20 aminoácidos que codificar; por consiguiente, varios tripletes de ARN se traducirán en un mismo aminoácido. Lo que ocurre en realidad, gracias a que algunos aminoácidos tienen varios ARNt distintos que los traducen; a la inversa, también algunos ARNt pueden copiar más de un tipo de tripletes de ARN del mensaje.

4. El extremo anterior del ARN mensajero se introduce en uno de los muchos ribosomas de la célula, los corpúsculos donde se lleva a cabo el mecanismo de síntesis de proteínas. Cuando el primer triplete del mensaje penetra en el ribosoma se activa para recibir un ARN de transferencia. Por movimiento molecular aleatorio, un ARN de transferencia complementario apropiado se fija al triplete activado. La cinta del mensaje avanza entonces un paso más en la maquinaria ribosómica, activándose el siguiente triplete. Al fijarse en él su ARNt ocurren dos cosas: el aminoácido del segundo ARN de transferencia se engarza en el aminoácido del primer ARNt al tiempo que el primer aminoácido se libera de su ARN de transferencia. Vuelve a correr la cinta y penetra un nuevo ARN de transferencia; privado ya de su aminoácido, se expulsa el primer ARN de transferencia y la máquina prosigue su trabajo. De este modo va sintetizándose una cadena polipeptídica, aminoácido a aminoácido, que se desplaza fuera del ribosoma al tiempo que, triplete a triplete, va leyéndose la "cinta" de ARN mensajero.

5. Los ARN de transferencia ya empleados retornan libres al medio celular, donde se unirán a otro aminoácido del tipo apropiado y quedarán listos para una nueva intervención.

Tan pronto como la molécula de ARN mensajero despunta fuera del ribosoma, su extremo conductor puede penetrar en otro, dando inicio a la síntesis de una segunda cadena de polipéptido sin que la primera haya finalizado todavía. La molécula de ARN puede penetrar en un tercer y un cuarto ribosoma, hasta que la hebra entera esté engarzada de ribosomas, cada uno de los cuales produce una cadena, desfasada con respecto al ribosoma que le precede en la molécula de ARN mensajero. En la página siguiente se ilustran moléculas de ARN mensajero con ribosomas fijados a ellas.

Algunas proteínas, como la amilasa (enzima de la saliva que convierte almidón en azúcar), las proteínas constituyentes de la hemoglobina o las del pelo, deben producirse constantemente en grandes cantidades por un número de células bastante pequeño, cada una de las cuales contiene sólo un gen para cada proteína. De que tal suceda es responsable una propiedad principal de la maquinaria de transcripción y traducción: su efecto multiplicador, en virtud del cual una única secuencia maestra de ADN, el gen, se copia en muchas moléculas de ARN mensajero, y cada

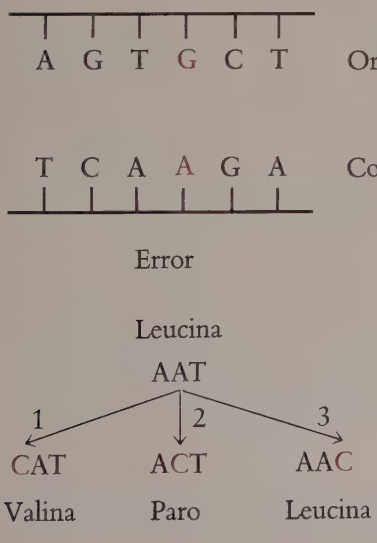


Micrografía electrónica de un gen bacteriano que, simultáneamente, se transcribe a ARN mensajero y se traduce. No se aprecian los polipéptidos ni los ARNt.

(Direction of transcription = sentido de la transcripción; One gene = un gen)

una de ellas, a su vez, la leen simultáneamente muchos ribosomas, cada uno de ellos ligeramente desfasado del siguiente. Así, la cantidad y la tasa de producción de un determinado tipo de polipéptido pueden ser elevados aunque la célula contenga sólo un único gen para ese polipéptido.

Origen de la variación genética



A pesar de la exactitud con que se copian las bases complementarias en el momento de la replicación del ADN, se producen a veces errores. No hay proceso químico que sea absolutamente repetible. Así, ante una G de una hebra de ADN que se esté replicando puede insertarse una A en la nueva hemimolécula, en vez de la C que correspondía, como se indica a la izquierda. Asistimos entonces a un desajuste de la doble hélice y a una tensión en la molécula causada por el apareamiento de dos bases grandes que no encajan en el espacio disponible. Tales desajustes son inestables. La célula posee mecanismos enzimáticos de reparación que detectan esos errores y los reparan cortando uno de los nucleótidos equivocados y sustituyéndolo por otro que contenga la base complementaria adecuada. Pero es el azar quien dicta qué hebra se recompondrá. Si se trata de la que acaba de sintetizarse, la doble hélice del ADN volverá a su estado original y correcto. Pero si el "enmendado" es el filamento original para que case con el nucleótido insertado erróneamente, resultará un par de bases completamente nuevo. En nuestro ejemplo, en lugar del par G-C que correspondía a la posición 4, habrá un par T-A. El ADN habrá cambiado de forma permanente, modificación que puede transmitirse a generaciones futuras. Ha tenido lugar una mutación. Pero no acaban las alteraciones con la sustitución de un par por otro. Pueden perderse uno o varios nucleótidos, y acortarse, por tanto, la molécula; y pueden añadirse nuevos nucleótidos.

El efecto que la sustitución, la pérdida o la adición de pares de nucleótidos pueda tener a la hora de determinar el tipo de proteína que se produzca dependerá del

cambio real operado en la información genética codificada. Para ilustrar los posibles resultados, consideremos el triplete AAT, que determina el aminoácido leucina. Tres de las posibles sustituciones que podrían ocurrir se indican en la página anterior. Si se da la primera, el nuevo triplete que resulta, CAT, determina un aminoácido diferente, valina. Si se presenta la segunda, la síntesis de proteína se detendrá en ese punto, porque el triplete ACT constituye una señal, para el mecanismo ribosómico, de que se ha llegado al final del mensaje. Se formará entonces un polipéptido incompleto, cuya longitud dependerá de cuán cerca del extremo anterior del gen haya ocurrido el cambio. Si tiene lugar el tercer cambio, nada le sucede a la proteína, porque AAC es uno de los tripletes alternativos de AAT en la codificación para la leucina.

La pérdida o adición de nucleótidos suelen resultar catastróficas para las proteínas. El mecanismo de traducción lee las bases de los nucleótidos de tres en tres, en rígido orden, desde un extremo del mensaje. Si se inserta o se pierde un nucleótido, el sistema lector del ribosoma se desplazará, desde ese par en adelante, *una* base a la derecha o a la izquierda. Todos los tripletes de bases subsiguientes se leerán mal, y todos los aminoácidos subsiguientes estarán equivocados, hasta que se encuentre un código de detención y finalice el proceso. Es como si todos los espacios entre las palabras de esta página se hubieran desplazado un lugar hacia la derecha, produciendo "todosl ose spaciose ntrel asp alabrasd...", y así sucesivamente. Evidentemente, se produciría el mismo resultado si se insertaran o se perdieran dos nucleótidos. Únicamente si se insertaran o se perdieran tres nucleótidos (o algún múltiplo de tres) el resto del código se leería adecuadamente. En tal caso, la pérdida o adición de tres nucleótidos provocaría la pérdida o adición de un aminoácido en la cadena de proteína, pero el resto de la cadena se mantendría bien.

Aunque tales acontecimientos no se han observado nunca en la naturaleza, imaginamos que todos los polimorfismos genéticos que hemos comentado han surgido mediante sustituciones, supresiones y adiciones de nucleótidos en la evolución de la especie humana y de sus antepasados. Quizá los primeros miembros de nuestra especie fueran todos homocigotos PGM^1PGM^1 para el gen de la fosfoglucomutasa. En Asia Menor, en algún momento de los últimos cien mil años (probablemente cerca del comienzo, antes del origen de las principales razas humanas), tuvieron lugar mutaciones que produjeron el alelo PGM^2. Por razones que ignoramos, esta mutación se extendió por la población, alcanzando una frecuencia de alrededor del 25 por ciento, que es todavía su frecuencia entre los europeos, africanos y asiáticos. En último término, toda la diversidad genética debe tener su origen en errores de replicación del ADN. Puesto que la evolución de las especies depende de la existencia de diversidad genética, podemos afirmar con seguridad que si la replicación del ADN fuera siempre perfecta, no existiríamos.

Base molecular de la variación cuantitativa

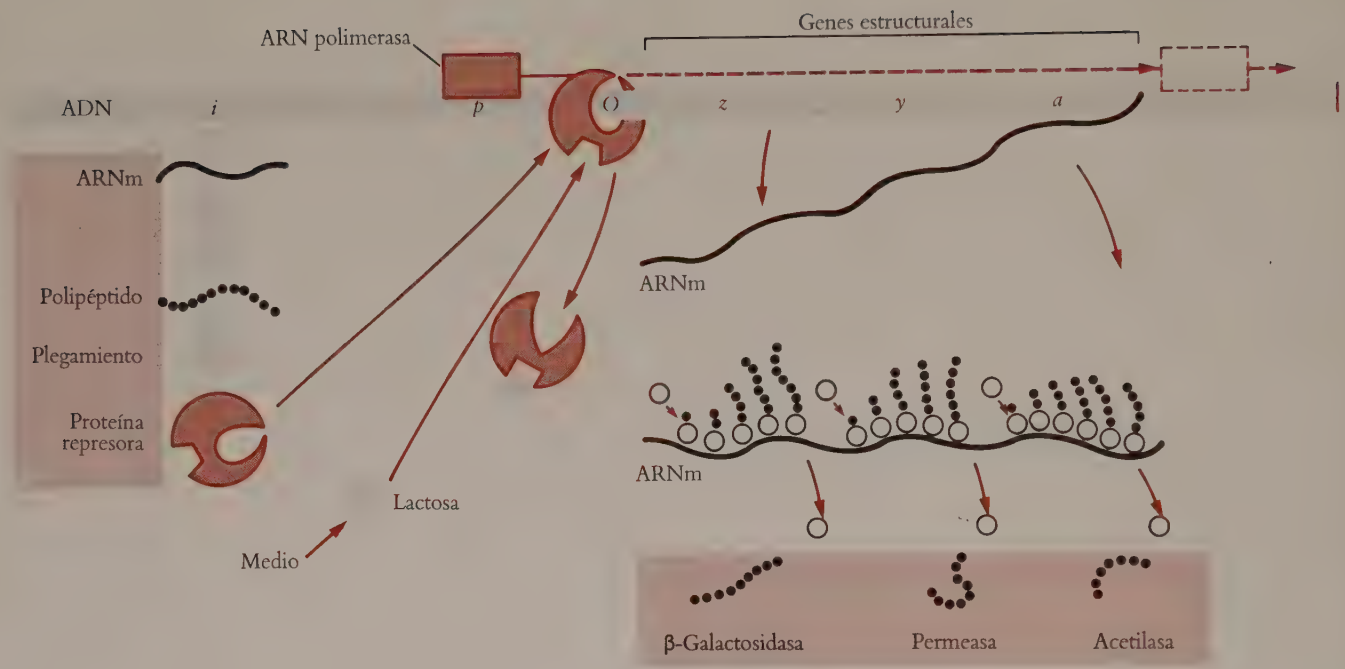
Es evidente que no toda la variación genética debe atribuirse a sustituciones de aminoácidos que alteren la naturaleza cualitativa de nuestras proteínas. Las personas bajas, las altas y las de altura intermedia, los negros más oscuros y los blancos, pasando

por todas las tonalidades de piel intermedias, no se distinguen sólo por secuencias diferentes de aminoácidos en algunas proteínas. Tiene que haber una variación heredable de las *cantidades* de productos génicos, del mismo modo que la hay en las clases de los mismos. Es más, los cambios que se dan en el desarrollo de los individuos demuestran que las proteínas hacen su aparición en momentos específicos y no en otros. Los fetos humanos tienen hemoglobina fetal, constituida por cadenas α y cadenas γ, que son los productos del gen para la hemoglobina α y del gen para la hemoglobina γ. Lentamente, durante la infancia, las cadenas γ dejan de producirse y se sustituyen por cadenas β, fruto determinado por un gen distinto. De algún modo, la cantidad de producto que se fabrica bajo la dirección de cada uno de los genes está programada y regulada. Con todo, la variación cuantitativa en la fabricación del producto génico no es sólo asunto interno. La altura es función, a la vez, de los genes que uno hereda y de la historia alimentaria temprana de cada individuo. El color de la piel depende de los genes y de la exposición al sol. Entre el gen y el organismo se cruza el ambiente.

La variación cuantitativa se desarrolla en dos niveles. Uno se encuentra a cierta distancia del gen: tras su elaboración, las enzimas y otras proteínas entran en complejas cadenas de reacciones, controladas a su vez por otras reacciones y por circunstancias ambientales. El ritmo al que avanzan los procesos enzimáticos depende de la temperatura y de la cantidad de energía disponible. Las reacciones químicas (y las reacciones enzimáticas que se dan en los organismos no son excepción) dependen de la concentración; se aceleran y frenan a medida que cambian las concentraciones de los reactivos. Es decir, dejando aparte los genes, el organismo se asemeja a una red de reacciones químicas, compleja en sus interconexiones, en íntima relación física con el medio exterior.

El segundo nivel sujeto a variación cuantitativa es el de la actividad de los propios genes. Del ambiente penetran, hacia los genes, señales que influyen en el ritmo de síntesis de proteínas. Cuando un "llanero" pasa varias semanas a altitudes elevadas, experimenta un gran aumento de su tasa de producción de hemoglobina para compensar la baja tensión de oxígeno. De algún modo, se aviva la tasa de transcripción y traducción del mensaje de ADN.

La actividad sintética de un gen no sólo percibe las señales procedentes del ambiente, sino también las que proceden de otros genes. En los países mediterráneos existe una enfermedad genética muy extendida, la anemia de Cooley, o β-talasemia, que se caracteriza por la fragilidad de los glóbulos rojos, disminución de su tamaño, aumento de su número, anemia y varias patologías graves relacionadas. Los talasémicos mueren jóvenes. A pesar de ello, la frecuencia del gen que causa la β-talasemia es bastante elevada (alrededor del 10 por ciento) en las poblaciones afectadas; debe enumerarse, pues, entre los principales polimorfismos. La genética de la β-talasemia es simple. Existe un gen único que se divide en un alelo normal y otro anormal. Los homocigotos del alelo anormal sufren la enfermedad, mientras que los heterocigotos padecen sólo una forma benigna de la anomalía. El examen de la hemoglobina de los β-talasémicos muestra que las secuencias de aminoácidos de sus cadenas α, β y γ



Regulación del operón de la lactosa. El gen i *(que no se considera parte del operón y se halla algo separado de éste) fabrica continuamente un represor. El represor se engarza a la región* O *(operador), que evita que la ARN polimerasa ligada a* p *transcriba los genes estructurales adyacentes. Cuando hay lactosa, ésta se liga al represor y altera su forma, impidiendo que se enlace a* O. *La ARN polimerasa puede entonces transcribir los genes estructurales* z, y *y* a, *y se producen las tres enzimas.*

son perfectamente normales. Sin embargo, estas cadenas normales se presentan en cantidades anómalas. Se producen muy pocas cadenas β, con lo que se registra un gran excedente de cadenas α. Cuando la producción de hemoglobina fetal cesa en la primera infancia, faltan cadenas β que ocupen el lugar de las cadenas γ que van desapareciendo, y así no puede producirse hemoglobina adulta normal en cantidad suficiente. La mutación de la β-talasemia constituye un ejemplo de cambio regulador que actúa en el control de la tasa de síntesis del producto de un gen.

Varios son los mecanismos de regulación génica. Hay uno muy común, sin embargo: el que tipifica la regulación de la producción de la enzima β-galactosidasa en las bacterias. Se ilustra arriba. Llamamos *operón* a la estructura de la función génica. A la derecha se halla la secuencia de ADN que determina la molécula de β-galactosidasa y otras dos enzimas, que intervienen en el metabolismo de la lactosa. A la izquierda de este gen estructural aparece un tramo especial de ADN, el *operador*, o región *O*; junto a él, otra secuencia especial, el *promotor*, o región *p*. Más lejos (en algunos casos similares, en un segmento completamente diferente del cromosoma) se ubica otro gen estructural, *i*, que determina una proteína especial, la proteína represora. El mecanismo no entraña mayor dificultad: la obtención de una copia de ARN mensajero del ADN del gen requiere la presencia de una enzima, la ARN polimerasa. Esta se fija a la hebra de ADN en la región promotora para avanzar después a lo largo de aquélla, ensamblando la hebra de ARN mensajero. Con ese fin atravesará la región *O*. La región *O* tiene una afinidad especial por la proteína

represora, que puede instalarse en ella y bloquear el movimiento de la polimerasa, impidiendo con ello la transcripción del gen. Así, la proteína represora simplemente "desconecta" la transcripción génica. La represora tiene, sin embargo, una estructura flexible. Y si se distorsiona, la proteína no encajará en la región *O* ni la ARN polimerasa quedará bloqueada. El gen estará, pues, "conectado". En general, la molécula represora se distorsiona cuando se fija a una pequeña molécula que forma parte de la ruta bioquímica en la que está implicado el gen. En la figura de la página anterior, la pequeña molécula es la lactosa, el mismo tipo de molécula sobre la que actúa la enzima β-galactosidasa, que viene determinada por el gen. La cadena funcional opera como sigue: cuando en el medio celular hay moléculas de lactosa, éstas penetran en las células. Se combinan con las moléculas represoras, para así alterar su forma e impedir que se fijen a la región *O*. El operón de la β-galactosidasa está ahora conectado, y la ARN polimerasa puede moverse a lo largo del mismo, fabricando ARN mensajero. Los ribosomas traducen el ARN mensajero en β-galactosidasa y las otras dos enzimas del operón, que descompondrán la lactosa para suministrar energía a la célula. Cuando se ha gastado toda la lactosa, las moléculas represoras se liberan de la distorsión, se fijan a la región *O* y desconectan el gen. De este modo, puede conectarse y desconectarse la síntesis de proteínas mediante señales procedentes del ambiente.

Se ha sugerido que la producción de hemoglobina aumenta a altitudes elevadas merced a un mecanismo de control similar. La disminución de oxígeno en la sangre probablemente distorsiona alguna molécula represora, desprendiéndola de una región *O* y conectando con ello los genes que determinan la hemoglobina. Las variaciones genéticas de la cantidad de hemoglobina podrían responder también a alteraciones de las regiones *p*, *O* o *i*. En este sentido, una región promotora puede ser defectuosa, o un represor puede hallarse ligado tan firmemente a una región operadora que prácticamente nunca se separe de ella.

Los pormenores de la regulación génica varían de un gen a otro y de un organismo a otro. Una alteración del ambiente molecular de una célula puede alterar la estabilidad del ARN mensajero, sin influir en su tasa de producción. La cuestión fundamental es que la multiplicación del mensaje de la secuencia maestra de ADN a través de la producción de ARN mensajero, y la ulterior multiplicación de este mensaje a través de las traducciones simultáneas múltiples de cada molécula de ARN mensajero por los ribosomas, permite controlar la tasa de producción de moléculas de proteína mediante realimentación de la información procedente del medio. Así pues, la actividad de los genes se halla protegida del ambiente, al tiempo que se muestra sensible al mismo. Está a recaudo del medio por cuanto la naturaleza cualitativa del producto génico, la secuencia de aminoácidos, se halla incorporada en la propia secuencia de ADN. Es sensible al ambiente porque las señales específicas de éste llegan a controlar la producción génica de proteínas. El organismo no es ni el desarrollo inevitable de un programa interno ni el espejo ciego del ambiente, sino producto único y singular de la interpenetración de ambos factores, los internos y los externos.

Variación continua

6

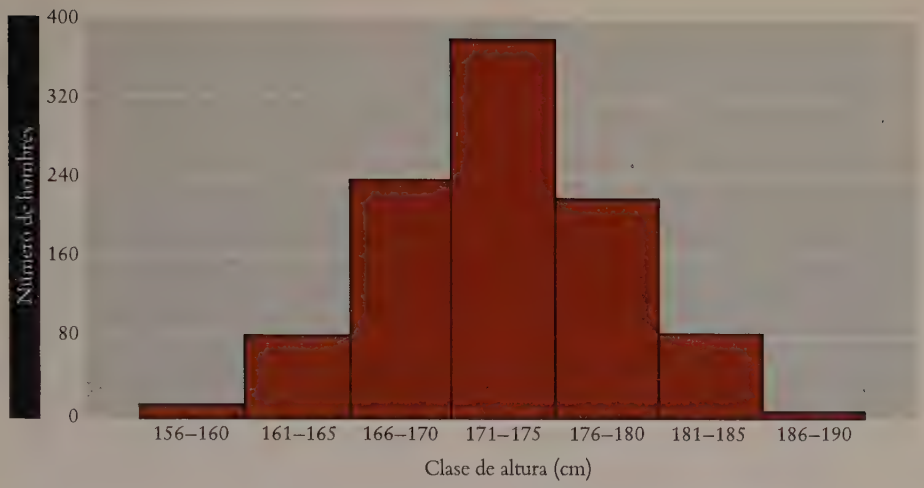
La diversidad de caras y tipos que nos cruzamos cuando andamos por la calle es muy distinta de la que se da entre grupos sanguíneos o proteínas enzimáticas, descrita en el capítulo 3. No hay clases netas (como A, B, AB y O) en las que pueda agruparse a las personas atendiendo a su aspecto. La población presenta una serie continua de alturas, pesos y colores, y muestra variaciones sutiles en la nariz, orejas, perfil del cuero cabelludo y postura. Hasta las diferencias que reputamos cualitativas ("negro" y "blanco") presentan variación continua cuando se las observa con más detalle. No hay sólo dos colores de ojos, azul y pardo. Tómense diez europeos al azar; con seguridad casi absoluta los distinguiremos por el color de sus ojos, del mismo modo que diez "negros" elegidos al azar variarán el tono de su piel lo suficiente para individualizarlos. El problema estriba en desentrañar los factores biológicos, sociales y ambientales cuyas acciones conjuntas resultan en esta variación continua. Ello requiere, para empezar, métodos básicos que describan y resuman la variación.

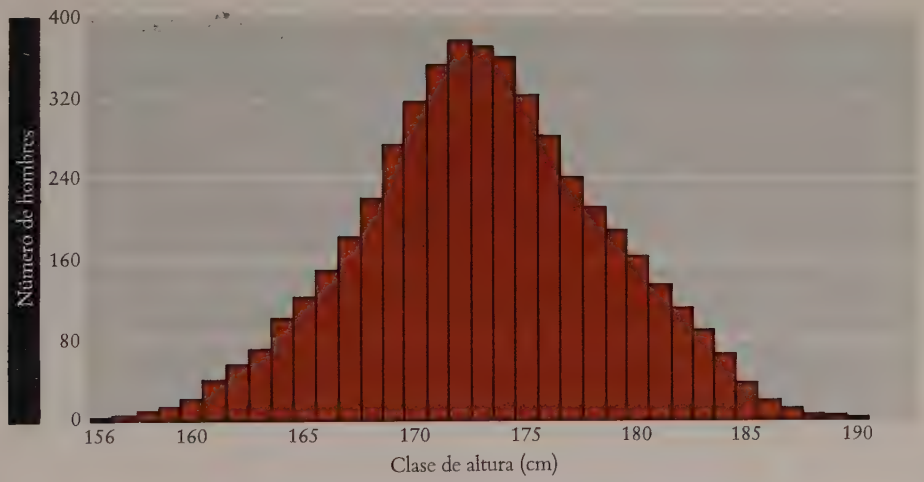
Nociones estadísticas fundamentales

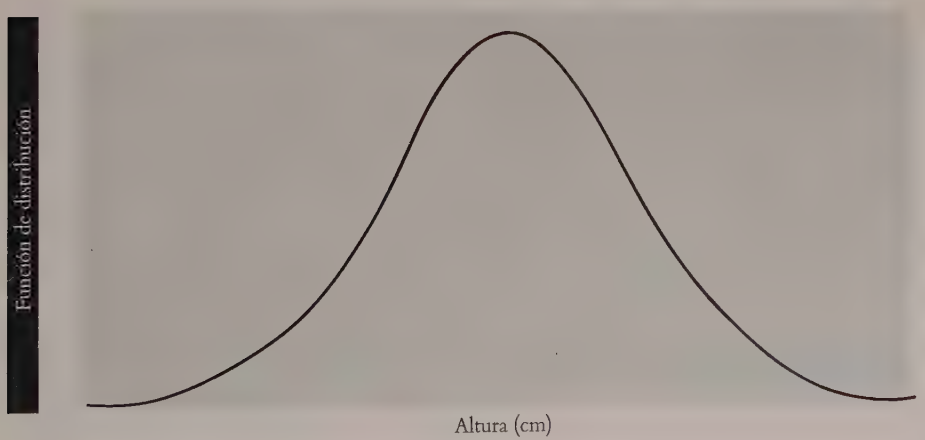
Si se mide la altura de una muestra de adultos de Boston, en intervalos de 5 centímetros, un segmento muy pequeño serán muy bajos, de 156 a 160 centímetros, y otro, también pequeño, muy altos, de 186 a 190 centímetros, pero la mayoría se agrupará en torno a una altura mediana de 171 a 175 centímetros. Puede registrarse el número de personas de cada clase de altura en forma de un histograma, como el que recoge la figura superior de la página contigua, representación de la *distribución de frecuencias* de las alturas de la población muestreada. Tal distribución de frecuencias es una relación del número (o proporción) de personas que caen dentro de cada medida. La forma exacta de la distribución depende de cuán precisas sean las mediciones. Si la misma población se midiera de centímetro en centímetro, la distribución aparecería como en la segunda figura. Al multiplicarse ahora por cinco las clases, el número absoluto de mediciones de cada clase será menor que el que construyó la primera figura, pero podemos compensar ese desfase midiendo cinco veces más bostonianos. Sin duda podríamos continuar depurando nuestras mediciones hasta décimas y centésimas de centímetro, aumentando cada vez el número de personas medidas, hasta obtener una curva prácticamente continua como la de la tercera figura. Esta última curva es una aproximación muy ajustada a la distribución continua de frecuencias de altura de una población enorme.

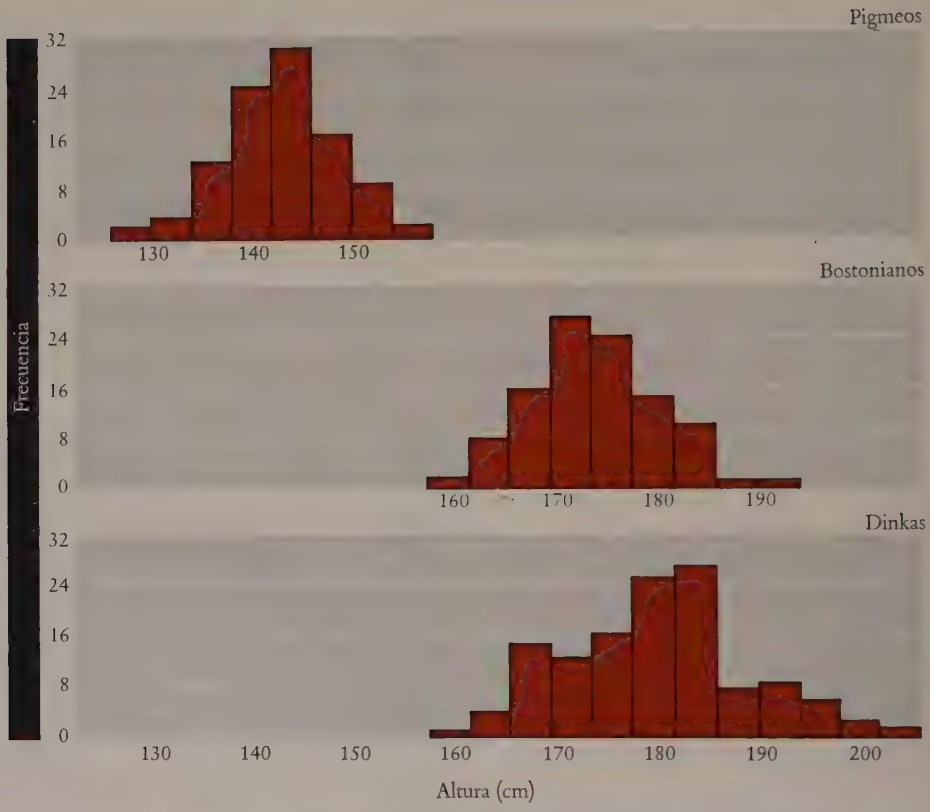
Las distribuciones de frecuencias varían en su forma; sería útil poseer alguna manera sencilla de caracterizarlas, capaz de compararlas sin tener que dar, pormenorizadas, las distribuciones. Dos puntos de evidente utilidad en toda distribución son: la situación general a lo largo del eje de medida (es decir, su tendencia central) y la extensión que ocupa alrededor del valor central. Mientras que la altura de los bostonianos se centra en los 170-175 centímetros, la altura de los pigmeos del Congo evidencia una distribución similar, pero desplazada hacia abajo, hasta centrarse en los 145-150 centímetros (véase la ilustración de la página 62). En cambio, los dinkas de África se centran en los 180-185 centímetros. Las distribucio-

Distribución de frecuencias de las alturas de varones adultos cuando se miden con un intervalo de 5 centímetros (arriba) y cuando se miden de centímetro en centímetro (centro). El gráfico de abajo es una aproximación continua del gráfico anterior.







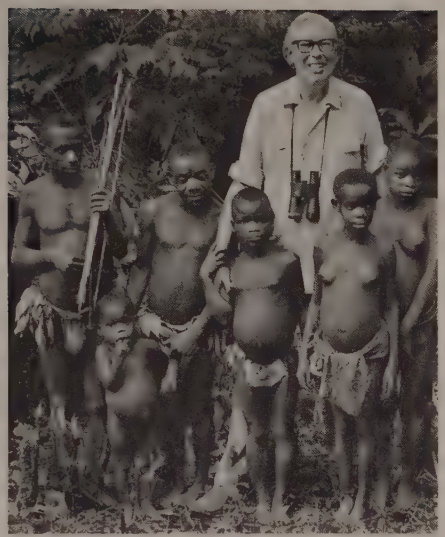


Comparación de la distribución de frecuencias de altura para colectivos de pigmeos, bostonianos y dinkas.

nes de alturas de los bostonianos y de los pigmeos presentan una amplitud alrededor de sus valores centrales muy similar, y el más alto y el más bajo de cada grupo difieren en unos 35 centímetros. Los dinkas, sin embargo, además de más altos, son mucho más variables, en una extensión de 50 centímetros del más alto al más bajo. La distribución de altura de los dinkas se nos presenta aplanada y menos puntiaguda.

Son varias las maneras de caracterizar la tendencia central; aportan informaciones ligeramente distintas sobre la distribución, por más que el uso popular suele confundirlas. La moda de una distribución es, como sugiere su nombre, el valor que se presenta con mayor frecuencia. Para la altura de los bostonianos, la moda (cuando los valores se miden de centímetro en centímetro) son 172 centímetros. Por *mediana* se entiende el valor medio: la mitad de la población muestreada caerá por encima de ese valor y la otra mitad por debajo. La altura mediana de los dinkas es de 178 centímetros. La *media,* que es el estadístico de tendencia central de mayor uso, constituye el promedio aritmético de las medidas; se calcula sumando todas las mediciones y dividiendo el resultado por el número de personas sujetas a la muestra. La altura media de los dinkas es de 180,3 centímetros.

Para una distribución bastante simétrica, verbigracia, la de los bostonianos, los



tres valores arrojarán cifras muy próximas. No ocurre así con una distribución asimétrica, que posea una larga cola a un lado. Ejemplo de distribución asimétrica es la que sigue la renta en los Estados Unidos: unos cuantos perciben una renta muy alta, mientras la mayoría ingresa mucho menos. La renta declarada modal en 1977 se cifró en 18.000 dólares; la mediana, en sólo 10.000 (es decir, los ingresos de la mitad de la población no llegaron a 10.000 dólares); y la media, en 15.000 dólares. ¿Por qué es la media bastante más alta que la mediana? Por la sencilla razón de que las altísimas ganancias de unos cuantos la elevan considerablemente, lo que apenas incide en el comportamiento de la mediana. El estadístico o medida usual que se emplea para determinar la amplitud de los valores alrededor del centro de distribución se llama *varianza*: media aritmética de los cuadrados de las diferencias entre las observaciones y la media. Si abundan las personas que se desvían mucho de la media, en uno u otro sentido, la varianza será grande; pero si todos los valores se amontonan alrededor de la media, el promedio de los cuadrados de las diferencias será pequeño. Pigmeos y bostonianos se asemejan por el valor de su varianza de altura, 31,8 centímetros cuadrados y 37,9 centímetros cuadrados, respectivamente. La varianza de la distribución de los dinkas, más plana y extendida, duplica ese número: 89,5 centímetros cuadrados. Un inconveniente de la varianza es que, por su método de cálculo, viene dada en unidades al cuadrado (centímetros cuadrados, en este ejemplo). Más atractiva resulta una medida de la variación que se dé en las mismas unidades que las propias medidas. De ahí que se prefiera trabajar con la raíz cuadrada de la varianza, denominada *desviación típica.*

La importancia de la media y la varianza a la hora de describir la variación se desarrolla en distintos niveles de comparación. La caracterización más sencilla de la

diversidad de alturas entre los tres grupos aquí considerados (pigmeos, bostonianos y dinkas) nos la ofrece la presentación de las alturas medias de los tres grupos. Pero si queremos abordar la diversidad *dentro* de cualquiera de los grupos recurriremos a la varianza o la desviación típica de dicho grupo. Supóngase que, además de bostonianos, pigmeos y dinkas, hubiéramos medido otras 97 poblaciones locales. Cada una tendría su altura media. La descripción de la diversidad entre los 100 grupos podría darse evidentemente con una lista de las 100 medias, al igual que la descripción de la variación dentro de un mismo grupo podría resumirse en la lista de las alturas individuales. Alternativamente, podríamos tratar cada media como si fuera un valor individual y calcular entonces la varianza entre esas medias. El valor resultante, la varianza de las medias, nos expresaría cuán distintas son las poblaciones entre sí.

La varianza de las medidas individuales en el seno de cada población y la varianza de las medias delimitan dos cosas muy diferentes y responden a dos preguntas muy distintas. La varianza de las medias indica la diferencia que hay entre poblaciones. La varianza de las medidas individuales señala hasta qué punto son diferentes los individuos en el seno de cada población. Puede haber gran cantidad de variación dentro de una población y no haberla entre grupos. Por decirlo con un ejemplo, españoles y portugueses alcanzan alturas parejas, pero existe una rica diversidad entre las personas que constituyen ambas poblaciones.

Fuentes de diversidad en las poblaciones

Tres son las causas de variación fenotípica entre los individuos. Primera, difieren genéticamente. Segunda, cada persona tiene su propia historia ambiental y social. Tercera, a lo largo del desarrollo se producen accidentes que trascienden la mera fluctuación ambiental externa.

Importa advertir que la existencia de variación en alguno o en todos esos factores no significa necesariamente que repercutirá en los fenotipos de las personas. Toda persona difiere de las demás en *algunos* genes, pero no forzosamente en aquellos cuya variación condiciona un rasgo determinado, la altura, por ejemplo. Es más, se puede diferir en genes que son importantes para el desarrollo de un rasgo sin que, en un ambiente concreto, las personas se muestren distintas en razón de dicho carácter. Supongamos, por ejemplo, que existe un gen cuya función sea regular la deposición de grasas. Distintas formas de dicho gen determinarían tasas de deposición diferentes. Si los individuos tuvieran mucho que comer o tomaran en su infancia dietas muy amiláceas, las diferencias de sus genotipos se manifestarían en las diferencias en la cantidad de grasa corporal. Pero si a duras penas recibieran las calorías suficientes para satisfacer las necesidades energéticas diarias, todos, independientemente del genotipo, serían delgados. Las diferencias genéticas se transforman en diferencias fenotípicas en algunos ambientes, no en todos.

Cabe asimismo que la variación ambiental y los fallos relativos al desarrollo no se reflejen en variaciones de un rasgo, aun cuando el ambiente y el proceso de desarrollo incidan directamente en el carácter en cuestión. Todos los organismos, y en especial los humanos, poseen la propiedad de la *homeostasis*: capacidad de

amortiguar las perturbaciones que afectan su fisiología y desarrollo, al objeto de mantener una forma o función constante no obstante la variación ambiental. En un amplio margen de altitudes, las personas mantienen un aporte constante de oxígeno a sus tejidos mediante una compleja serie de dispositivos homeostáticos, que van desde la modificación del ritmo cardiaco y del ritmo respiratorio hasta la alteración del número de glóbulos rojos sanguíneos. El organismo neutraliza así la variación de un factor ambiental muy importante. Ahora bien, la capacidad de neutralización depende del genotipo. Y no todos pueden hacerlo. Las personas portadoras de hemoglobina A, normal, soportan altitudes elevadas, pero no así los heterocigotos para el gen falciforme (genotipo Hb^AHb^S), quienes no toleran bajas tensiones de oxígeno. Su hemoglobina mixta cristaliza cuando la tensión de oxígeno desciende por debajo de cierto punto, pues sus glóbulos rojos se tornan falciformes y les sobreviene un ataque de anemia.

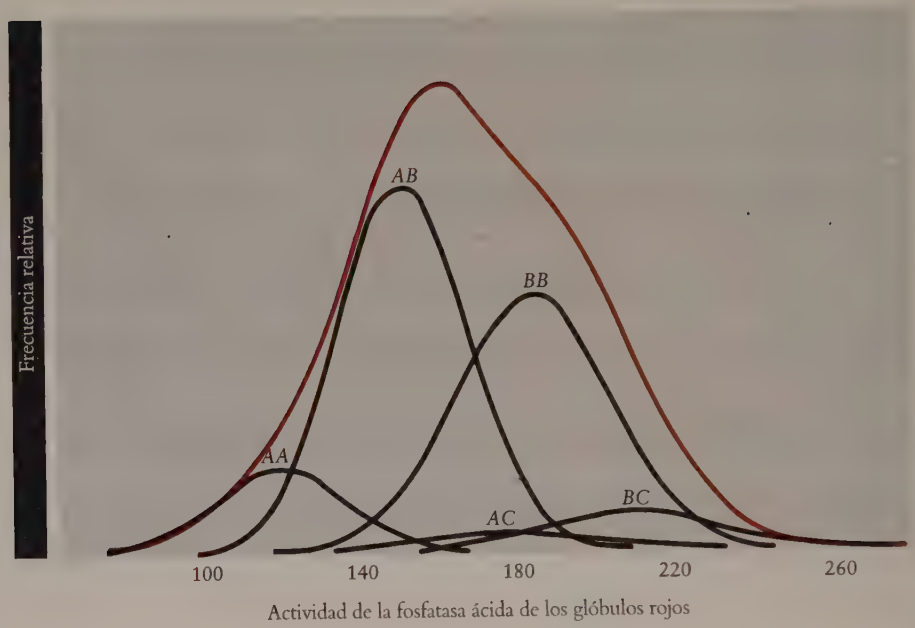
En general, pues, se entrecruzan las distintas causas de diversidad. Las variaciones genotípicas se manifestarán o no en la fisiología, el desarrollo y el comportamiento, según traduzca o no el ambiente esas diferencias genéticas en variación manifiesta. Y a la inversa, la variación ambiental se plasma en diferencias entre personas sólo si éstas tienen un determinado genotipo. Genotipo y ambiente se hallan inextricablemente unidos en la producción del organismo entero y su variación.

Varianza genética y varianza ambiental

Considérese la distribución de frecuencias de la altura en una población. Si los individuos que la constituyen portan diferentes genotipos que influyen en la altura, entonces la distribución será la resultante de un gran número de distribuciones, mezcladas en la población entendida como un todo: cada una de estas subdistribuciones conformará un genotipo de la población. Habrá genotipos con altura media baja y otros con altura media alta. Cada genotipo revelará, a su vez, una distribución de alturas en torno a su media, porque las personas que portan ese genotipo se habrán desarrollado en ambientes diferentes. Si un genotipo es muy sensible al ambiente, existirá una varianza grande alrededor de su media; si otro es relativamente insensible al ambiente, todas las personas que lo compartan tendrán una altura cercana a su media genotípica. La forma de la distribución para la población total será la resultante de sumar todas las distribuciones individuales, cada una de ellas con su media y su varianza propias.

Vista así, la amplitud de la distribución para la población total deriva de dos fuentes. En primer lugar, las medias de las distribuciones genotípicas subyacentes son distintas. Por tanto, la población tendrá varianza, pues la hay entre las medias genotípicas. Esa varianza entre las medias genotípicas se denomina *varianza genética* de una población. Pero la variación entre las medias genéticas no explica toda la que encierra una población: existe asimismo variación dentro de cada genotipo, como lo indican las subdistribuciones genotípicas individuales. La varianza que se da *dentro* de cada clase genotípica se denomina *varianza ambiental,* porque desaparecería si el ambiente fuera idéntico para todos los individuos.

Distribución de las actividades de la fosfatasa ácida de los glóbulos rojos en el conjunto de la población (color) y en los distintos genotipos por separado. Las curvas se han trazado a partir de datos sobre las frecuencias de los distintos genotipos en la población inglesa.



En la figura superior se ilustra un ejemplo de distribución de frecuencias resultante de las distribuciones subyacentes de los distintos genotipos. La curva de color describe la distribución de la actividad de la fosfatasa ácida de los glóbulos rojos en la población inglesa. El gen que determina la enzima fosfatasa ácida de los glóbulos rojos es polimorfo, con tres alelos, *A, B* y *C*. Hay, pues, tres tipos de homocigotos, *AA, BB* y *CC*, y otros tres de heterocigotos, *AB, AC* y *BC*. Basta la electroforesis de una muestra de sangre para conocer el genotipo de una persona. Cada genotipo supone un grado distinto de actividad enzimática. Las personas de genotipo *AA* son las que desarrollan menos actividad enzimática, las de genotipo *CC* las que más, hallándose en una situación intermedia los portadores del genotipo *BB*. Añádase a ello que cada heterocigoto desempeña una actividad que está a medio camino de la que cumplen los homocigotos correspondientes. Así, las tasas medias de actividad enzimática en la sangre de individuos dotados de genotipos *AA* y *BB* por unidad de tiempo son 122,4 y 188,3 unidades, respectivamente, mientras que la de personas de genotipo *AB* es de 153,9 unidades, valor que cae, de forma casi exacta, entre los dos anteriores. Las actividades medias se indican en la tabla de la página siguiente. Pero no se piense que cuantos participan de un mismo genotipo desarrollan la misma actividad. Cada genotipo presenta su propia distribución, cuya varianza recoge la penúltima columna de la tabla. Los valores de esa columna cifran la varianza ambiental para su respectivo genotipo. Obsérvese que la cuantía difiere de un genotipo a otro: *BC* tiene una varianza casi doble que *AA*. La última columna

de la tabla muestra la frecuencia de los genotipos en la población inglesa. La rarísima ocurrencia de los homocigotos *CC* explica que no se haya podido determinar una media y una varianza fidedignas para su actividad enzimática.

Volvamos de nuevo la mirada a la figura de la página anterior. Se advierte que la distribución total está compuesta por la suma de las distribuciones subyacentes. Cada distribución genotípica se ha dibujado a una escala proporcional a su frecuencia en la población. Así, la distribución más amplia es *AB*, la más frecuente, mientras que la más reducida es *AC*. La distribución total se ha obtenido sumando las distribuciones subyacentes.

La variación total de la población nace de dos fuentes: la variación entre las medias de las distribuciones de los genotipos *AA, AB, BB, AC* y *BC* y la variación dentro de cada uno de esos genotipos. Así, las personas con menos de 100 unidades de actividad portarán, casi con toda certeza, genotipo *AA*, si bien se hallarán en el extremo inferior de la escala de actividad de ese genotipo. Por su parte, las personas con 170 unidades de actividad pueden pertenecer a cualquiera de los cuatro genotipos *AB, BB, AC* o *BC*. Las personas de genotipo *BB* tienen una alta probabilidad de gozar de una tasa de actividad entre las 150 y las 230 unidades, que es aproximadamente la mitad de la gama de la población total. La varianza de la distribución total resulta ser, en cifras, 507,8, pero la media de las varianzas ambientales dentro de cada genotipo es de sólo 310,7. Así, la varianza entre las medias del genotipo, la varianza genética (607,8 − 310,7 = 297,1), explica casi la mitad de toda la variación poblacional.

El caso de la fosfatasa ácida de los glóbulos rojos ilustra varios fenómenos esenciales de variación cuantitativa. Uno: el genotipo no determina el fenotipo; para cada genotipo existe una amplia gama de fenotipos. Dos: los genotipos no poseen la misma sensibilidad al ambiente, como lo prueban sus distintas varianzas ambientales. Tres: la variación poblacional cambia con las frecuencias del genotipo. Supóngase que los alelos *B* y *C* del gen desaparecieran, quedando sólo homocigotos *AA*. La media de la población bajaría de 166 a la media de los homocigotos *AA*, 122,4. Pero también descendería la varianza, ya que desaparecería toda la varianza genética; la varianza restante sería sólo la varianza ambiental de los homocigotos *AA*. Hablar, pues, de la varianza genética o la varianza ambiental de un rasgo es faltar a la propiedad de los términos. No hay tal varianza de un rasgo, sino varianza de un rasgo dentro de una población determinada de genotipos en un conjunto de ambientes determinados. Si las frecuencias de los genotipos o las gamas de los ambientes cambian, se alterará a su vez la varianza dentro de la población. La variabilidad de un rasgo es, pues, una consecuencia de la historia biológica de la población (expresada en las frecuencias de los genotipos) y de la organización social de la población (que determina los tipos de ambientes a los que los individuos se hallan sometidos).

Actividad en los glóbulos rojos sanguíneos de distintos genotipos de fosfatasa ácida de los hematíes en la población inglesa

Genotipo	Actividad media	Varianza de la actividad	Frecuencia en la población
AA	122,4	282,4	0,13
AB	153,9	229,3	0,43
BB	188,3	380,3	0,36
AC	183,8	392,0	0,03
BC	212,3	533,6	0,05
CC	~240,0	—	0,002
Media	166,0	310,7	
Distribución total	166,0	607,8	

Fuente: H. Harris, *The Principles of Human Biochemical Genetics*, 3.ª ed. (North-Holland, 1980).

Interpenetración de genotipo y ambiente

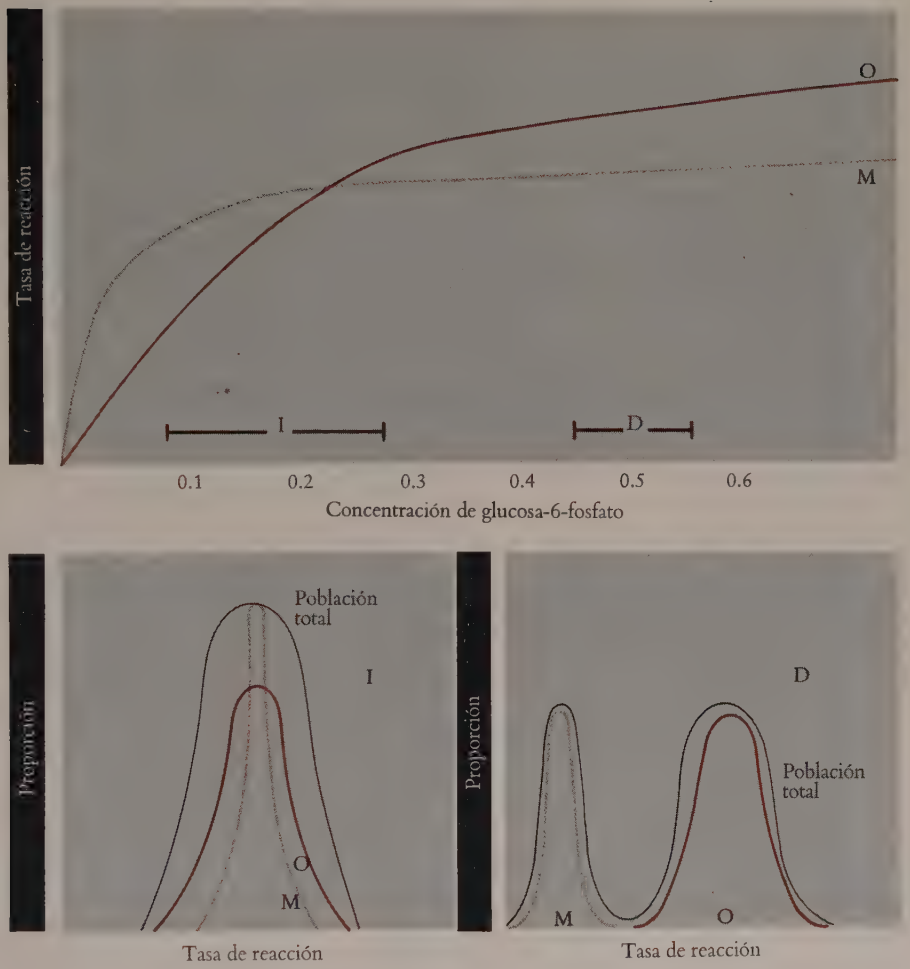
"Las palabras son las fichas de los hombres sabios, que sólo las usan para calcular, y el dinero de los tontos". El aforismo de Hobbes es aplicable a la varianza. Se ha definido la varianza genética como la variación entre las medias genotípicas de la población;

y hemos llamado varianza ambiental a la variación promedio dentro de los genotipos de la población. Pero sería un error suponer que la varianza "genética" sólo es sensible a los cambios de los genes, mientras que la varianza "ambiental" la alterarían únicamente los cambios ambientales. Esta separación entre varianzas no establece ninguna decisión entre las causas genéticas y ambientales, que son en cierto sentido, inseparables.

Es fácil ver que la varianza ambiental depende del genotipo. En la figura de la página 66 la varianza ambiental de la población entera es de 310,7, que cifra el promedio de las varianzas ambientales de todos los genotipos de la población, ponderados por sus frecuencias. Imaginemos que los alelos *A* y *C* desaparecieran de la población: todos los individuos del grupo portarían genotipo *BB*. La varianza ambiental sería entonces de 380,3. Un cambio en la composición *genotípica* de la población habría desencadenado, por tanto, una cambio en la varianza *ambiental* de la población.

Más complicado resulta demostrar que la varianza genética depende, a su vez, del ambiente. Lo que no impide que tal sometimiento desempeñe un papel central en nuestra comprensión de las implicaciones que conllevan los distintos tipos de variación. Detengámonos en el gráfico superior de la página siguiente, que ilustra la velocidad de reacción de dos variantes genéticas de la enzima glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD) en función de la concentración de su sustrato, la glucosa-6-fosfato. Describe sus normas de reacción (recuérdese lo expuesto en el capítulo 2), que muestran la característica fenotípica (velocidad de reacción) de cada genotipo en función del ambiente (concentración de reactivo). Adviértase que las curvas que representan las dos normas de reacción se cruzan: la variante O es más activa a concentraciones elevadas, mientras que la variante M lo es a concentraciones bajas. Uno y otro genotipo difieren, además, en razón de su sensibilidad ambiental. A lo largo de una extensa zona de la gama de ambientes, el genotipo *M* presenta una tasa de reacción prácticamente constante, en tanto que el genotipo *O* muestra un aumento continuo de su tasa al subir la concentración de sustrato. Supóngase ahora que la distribución real de la glucosa-6-fosfato en las células de distintos individuos se hallara en el rango definido por el segmento de la derecha, D. En ese ambiente los genotipos difieren claramente; la tasa de reacción de la variante O supera con nitidez la que revela la variante M. No habrá mucha variación entre las personas de genotipo *O* y prácticamente ninguna entre las de genotipo *M*, porque, en ese rango de ambientes, ambos genotipos se comportan bastante impasibles a los cambios de concentración. ¿Cómo sería la distribución de actividad en la población total? Aparecerían dos modas claras, una correspondiente a las personas de genotipo *O* y otra a las de genotipo *M*, sin solapamiento entre ellas, como refleja la distribución de la parte inferior, a la derecha. La varianza *genética* adquiere un valor alto porque las medias de los dos genotipos son muy distintas.

Vayamos a otro escenario hipotético, donde el ambiente cambiara a la gama de la izquierda, I. No hay aquí diferencia en la expresión de los genotipos, en promedio, aunque el genotipo *O* es más sensible a la variación ambiental que el genotipo *M*. En



Ejemplo donde la varianza genética de un rasgo aparece y desaparece de la población al cambiar el ambiente. Arriba: *normas de reacción para dos formas diferentes de la enzima glucosa-6-fosfato deshidrogenasa en función de la concentración del sustrato sobre el que actúa la enzima.* Abajo, izquierda: *distribución poblacional de la actividad de la enzima cuando el espectro ambiental corresponde al segmento "I" del gráfico superior.* Abajo, derecha: *distribución poblacional de la actividad de la enzima cuando los ambientes se encuentran en el segmento "D".*

consecuencia, la distribución conjunta para la población se parecerá a la de la parte inferior izquierda. Aparece una moda sólo; no se produce varianza genética. Se ha modificado, pues, la varianza *genética* (de hecho, se ha destruido por entero) sin más que alterar el *ambiente.*

Esa sensibilidad de la variación genética al ambiente guarda la clave de que predicciones simples que a primera vista parecen razonables resulten erróneas. Si en algunas poblaciones la varianza genética para un rasgo es muy alta, y baja la varianza ambiental, podemos caer en la tentación de oponernos a modificar el ambiente para alterar el rasgo. Después de todo, pensaríamos, el rasgo parece sensible a las

diferencias genotípicas pero no a las ambientales. Sin embargo, como acaba de demostrarnos el ejemplo, la verdad puede ser otra. Un simple desplazamiento del ambiente puede cambiar la media de la población y desembarazarse de toda la variación genética. ¿Se justifica entonces, al observar una única situación de este último tipo, negarle importancia al genotipo en aras del papel decisivo del ambiente? No. Por la sencilla razón de que ambos genotipos son muy distintos si atendemos a la gama completa de posibles ambientes.

De modo general, no cabe extrapolar un conjunto de ambientes desde otro disponiendo sólo de la información relativa a la sensibilidad al ambiente dentro de un rango estrecho. Rasgos impávidos ante el cambio producido en una gama de ambientes pueden resultar muy afectados en otra. Y a la inversa; aun cuando ciertos genotipos diverjan mucho, por término medio, en un ambiente, pueden ser idénticos en otro.

Heredabilidad

No abundan los rasgos variables del estilo de la actividad de la fosfatasa ácida de los glóbulos rojos, cuyas diferencias genéticas simples, subyacentes a las discrepancias, se desentrañen sin mayor dificultad. Lo normal es quedarse en la existencia de la variación del rasgo y la pauta que sigue en familias. Pero ni siquiera las pautas familiares se nos ofrecen sin resistencia. Los cruzamientos entre personas de 170 centímetros de altura con individuos de 160 engendran descendientes que cubren una gama entera de alturas. Con la simple observación de los padres y sus descendientes no es posible deducir sus genotipos. De hecho, si todos los datos disponibles hubieran sido la actividad enzimática de los padres y de sus hijos, no se habría determinado la variación del gen de la fosfatasa ácida de los glóbulos rojos. Basta detenerse en la figura de la página 66 para averiguarlo. Un cruzamiento entre dos personas con 180 unidades de actividad podría ser tanto un cruzamiento entre un *AB* y un *BB* como entre un *AC* y un *BC*, o cualquier combinación de estos cuatro genotipos; la actividad enzimática de los hijos podría situarse en cualquier punto del rango de actividad. El análisis genético simple, relativamente sencillo para rasgos como los tipos sanguíneos, no es aplicable a los caracteres cuantitativos. Parece incluso probable que muchos rasgos cuantitativos carezcan por entero de variación genética subyacente.

No se cree que existan genes cuya variación alélica influya sobre la capacidad de hablar francés en vez de alemán, o que haya genes que ejerzan alguna influencia directa y decisiva sobre nuestra actitud acerca de la Encarnación. Lo más que puede avanzarse, a propósito de la mayoría de caracteres cuantitativos, es preguntarse si existe algún indicio de que los genes influyan sobre su variación, y, si es así, cuánta variación genética, de importancia para el rasgo en cuestión, se da en una población determinada. La cuestión debiera formularse así: "¿Qué proporción de la varianza de un rasgo en una población determinada es varianza genética?" Esta componente genética de la varianza es la *heredabilidad amplia* de un carácter en una población, que por lo general se denomina simplemente *heredabilidad,* simbolizada por H^2. La

heredabilidad de la actividad de la fosfatasa ácida de los glóbulos rojos en la población inglesa, por seguir con nuestro ejemplo, es

$$H^2 = \frac{\text{varianza genética}}{\text{varianza total}} = \frac{297{,}1}{607{,}8} = 49\,\%.$$

La heredabilidad del tipo sanguíneo MN es del 100 por ciento, y la heredabilidad de la capacidad de pronunciar *rue* como un francés es nula.

Por ser la heredabilidad la relación entre la varianza genética y la total para un rasgo, los riesgos y advertencias asociados a la varianza genética y ambiental se aplican asimismo a H^2. Más importante aún, la heredabilidad no es propiedad de un rasgo, sino de un rasgo en una población determinada en un conjunto determinado de ambientes. El mismo rasgo puede tener heredabilidades distintas en diferentes poblaciones sometidas a distintos ambientes. La heredabilidad de un carácter en una especie será nula cuando ésta carezca de genes variables relacionados con la determinación del rasgo. Pero la heredabilidad de un carácter puede asimismo ser cero en una población dada porque todos los individuos que la constituyan resulten ser homocigotos para un alelo del gen relevante, por más que otras poblaciones sí posean alelos variantes. Puede ocurrir igualmente que, en el ambiente donde se desenvuelve una población, los distintos genotipos posean la misma expresión media, mientras que en un ambiente distinto sus expresiones promedio difieran. La falta de heredabilidad no revela la causa de esa carencia. Y al revés, una heredabilidad elevada de un rasgo en una población en un momento dado no nos informa de su heredabilidad en otros momentos y otras poblaciones.

Un segundo hecho importante concerniente a la heredabilidad (que suele interpretarse mal) tiene que ver con el conocimiento de la misma: no basta descubrir la heredabilidad de un rasgo para saber cómo cambiarla. Es falsa la idea según la cual, ante un rasgo cuya heredabilidad se cifra en un 90 por ciento, resulte inútil cambiar el ambiente porque de algún modo "los genes determinan el rasgo". Nuestra exposición de la varianza genética demostró que de la cantidad de varianza genética no puede inferirse la consecuencia de un cambio ambiental. *Todo lo que la heredabilidad de un rasgo nos dice es cuánta variación genética existe para ese rasgo en un momento y en una población determinados.* Una medición de la heredabilidad no contiene implícita una prescripción de cambio.

Estas cautelas sobre la heredabilidad no son meras sutilezas académicas. Se hallan en el fondo de importantes temas sociales. Se han invertido grandes esfuerzos en intentar determinar "la" heredabilidad de rasgos cuantitativos del estilo del rendimiento del CI, la salud, la esquizofrenia, el retraso mental, la presión sanguínea, etcétera, en la creencia de que el conocimiento de la heredabilidad de los mismos guiaría, en alguna medida, la acción social. Una reciente sentencia judicial, emanada de un tribunal de los Estados Unidos, dictamina que las supuestas curas para la calvicie son necesariamente fraudulentas porque la calvicie es "heredada". Pero hay ejemplos cuyo significado encierra mayor gravedad: se ha afirmado que la educación

complementaria está abocada al fracaso irremisible, ya que el CI "tiene una elevada heredabilidad".

Por esa misma razón de carácter congénito se ha rechazado el tratamiento psiquiátrico de la esquizofrenia que, cuando no es inútil, se dice, está sometido por necesidad a la dependencia medicamentosa o a otras manipulaciones físicas. En todos esos pronunciamientos subyace una misma falacia: confundir "heredable" con "insensible al cambio ambiental". Además, en el caso de enfermedades mentales, puesto que son heredables, se razona, debe existir un defecto molecular; como tal, sólo podría tratarlo una manipulación molecular. El problema reside en parte en que el término "heredabilidad" y otros connotan, en el lenguaje ordinario, un significado que se ha confundido con su significación técnica. Las fichas de Hobbes se han convertido en monedas. Pero el problema es más profundo. Remite a la falsa dicotomía entre naturaleza y educación, a la creencia de que gen y ambiente son determinantes aislados y aislables de los organismos, en vez de entenderlos como conformadores y inseparables en mutua interacción del desarrollo.

Cálculo de la heredabilidad

Los estudios relativos a la herencia, cíñanse a rasgos cuantitativos o a rasgos cualitativos simples, se ocupan de las semejanzas entre parientes. Ante diferencias genéticas subyacentes a fenotipos distintos, esperamos que los familiares se parezcan más que las personas no emparentadas; mayor es, en efecto, la probabilidad de que los parientes compartan algunos genes, heredados de antepasados comunes. Porque los padres transmiten sus genes a los hijos, confiamos que éstos se parezcan más entre sí y a sus progenitores comunes que a los hijos del vecino. La metodología básica de la investigación genética se fundamenta siempre en estas inducciones familiares. Pero ocurre que los miembros de una misma familia comparten algo más que algunos genes; se desenvuelven a veces en los mismos ambientes. Para llegar al papel que desempeñan los genes en la conformación de las semejanzas familiares es necesario eliminar los efectos de las semejanzas ambientales. En plantas y animales de experimentación ello no supone ningún problema: descendientes de la misma pareja se crían en ambientes distintos, controlados, junto con los descendientes de otros progenitores. Terneros y ratones pueden separarse de sus madres al nacer y criarse artificialmente o confiarse a madres adoptivas. Pueden cultivarse semillas en ambientes rígidamente controlados. Pero la familia nuclear o extendida y la clase social son realidades de la vida humana que los experimentadores no pueden eliminar ni manipular tan fácilmente. Y asistimos así a la más absoluta confusión de los efectos que la similitud genética y la similitud ambiental producen sobre las semejanzas entre padres e hijos, tíos y sobrinas, hermanos y hermanas.

Debemos distinguir entre semejanzas familiares y semejanzas genéticas. Muchos rasgos son *familiares* pero no *heredables:* por ejemplo, en los Estados Unidos, la mayor similitud entre padres e hijos se da en dos rasgos sociales: confesión religiosa y partido político. Pero nadie con sentido común insinuaría que la estrechísima semejanza familiar en esos rasgos obedece a una determinación genética.

Se confunde a menudo el parentesco familiar con la heredabilidad, cuando se supone que la semejanza de padres e hijos demuestra el poder de la herencia. La semejanza familiar es la *observación.* No debería tomarse por *explicación,* que puede implicar aspectos genéticos y ambientales. Los casos en los que la gente confunde ambos resultan profundamente reveladores de prejuicios sociales. Aunque nadie cree que una semejanza en la afiliación política de padres e hijos pruebe la existencia de un gen "de partido político", es una opinión ampliamente extendida que la semejanza de padres e hijos en rendimientos del CI constituye una prueba suficiente, *prima facie,* de que los genes influyen sobre la inteligencia (e incluso la determinan). Se supone la naturaleza congénita del alcoholismo porque suele darse esa adicción entre padres e hijos; pero nunca se oyó que el presbiterianismo se lleve en los genes. Y, sin embargo, las pruebas son las mismas. Las afirmaciones de que el alcoholismo podría tener algún tipo de fundamento bioquímico simple confunden la sensibilidad fisiológica a una cantidad determinada de alcohol, que efectivamente parece ser heredable, con un comportamiento social complejo (beber de forma compulsiva), para el que no hay pruebas de heredabilidad.

La única forma de resolver el dilema de similitud ambiental es, en principio, acometer estudios de adopción. Pueden compararse los niños separados al nacer de

sus padres y de sus hermanos con sus parientes de adopción y con sus parientes biológicos. Si un rasgo se transmite por entero, los niños adoptados habrán de parecerse estrechamente a sus parientes biológicos en ese carácter, al tiempo que no mostrarían con sus padres adoptivos una relación de semejanza mayor que con otros individuos escogidos al azar. Por otro lado, los niños adoptados, cabría esperarlo, recordarían a sus padres adoptivos más que a sus progenitores naturales en rasgos tales como la afiliación religiosa. La investigación en el campo de la adopción se halla, pues, en la base del estudio de la genética cuantitativa humana. A primera vista, las líneas más seductoras son las relativas a los gemelos idénticos que han crecido en distintos medios. Resultan los gemelos idénticos de la separación de un huevo fecundado en dos organismos completos; la identidad de ambos es genética. Puesto que no pierden su parecido ni siquiera cuando se crían aparte, síguese que tales semejanzas obedecen a los mismos genes; sus diferencias habrá que asignarlas a la variación ambiental. El problema es que apenas hay casos de gemelos idénticos que se hayan criado alejados en ambientes realmente distintos. En el próximo capítulo revisaremos lo que dan de sí las pruebas de esas vidas románticas. Pero por el momento baste constatar que, cuando en circunstancias reales dos mellizos se separan al nacer, suelen entregarse a familias muy parecidas.

Nota técnica sobre la medición de la semejanza

El estadístico tradicional para medir la semejanza entre dos series de valores se llama *coeficiente de correlación.* Se calcula a partir de las desviaciones de su propia media que sufre cada variable. Prestemos atención a los datos de la tabla inferior. C mide, en

Persona	Altura (cm)	Desviación de la media	Longitud del pie (mm)	Desviación de la media
A	170	−4	270	−20
B	171	−3	275	−15
C	173	−1	285	− 5
D	175	+1	295	+ 5
E	177	+3	305	+15
F	178	+4	310	+20
Media	174		290	

altura, 1 centímetro por debajo de la media y, en longitud del pie, 5 milímetros por debajo de la media. B mide 3 centímetros menos que la altura media y 15 milímetros menos que la longitud media del pie. Se da aquí el caso de que la desviación de la altura media es exactamente proporcional a la desviación de la longitud media del pie. En este ejemplo hipotético, la altura y la longitud del pie muestran una correlación positiva perfecta: su coeficiente de correlación es +1,0. Si una de las

columnas se invirtiera, de manera que las desviaciones positivas en la altura correspondieran a desviaciones negativas en la longitud del pie, las variables mostrarían una correlación negativa perfecta: con un coeficiente de correlación de −1,0. Si las columnas se mezclaran desordenadamente, de modo que las variables no tuvieran ninguna relación regular entre sí, la correlación sería cercana a 0: desordenando la columna de la longitud del pie tal como se indica a la izquierda (arriba), se obtiene la menor correlación positiva posible con estos valores particulares: +0,057.

Persona	Altura (cm)	Longitud del pie (mm)
A	170	310
B	171	275
C	173	270
D	175	295
E	177	305
F	178	285

La correlación calcula cuán similares son las *desviaciones* de una variable a las *desviaciones* de otra. No se trata de una medida de identidad real. Nótese que, en el primer ejemplo, la longitud del pie y la altura están perfectamente correlacionadas y, sin embargo, los números no son los mismos en las dos columnas. Dos variables pueden estar perfectamente correlacionadas aun cuando cada uno de los valores de una sea mayor que cada uno de los valores de la otra. Este hecho es importante para la comprensión del significado de las correlaciones en los estudios de adopción: aun cuando los rasgos de un grupo de niños estén perfectamente correlacionados con los de sus progenitores y no correlacionados en absoluto con los de sus padres adoptivos, cabe la posibilidad que esos niños, considerados *como grupo,* se parezcan de manera muy significativa a sus padres adoptivos. Atendamos ahora al conjunto de observaciones hipotéticas (aunque del todo verosímiles) de la tabla inferior izquierda: altura de hijos de familias guatemaltecas campesinas pobres, altura de sus progenitores y altura de sus padres adoptivos, norteamericanos de clase media. Hay una correlación positiva perfecta entre la altura de los hijos y la de sus padres biológicos, pero no hay correlación entre la altura de los hijos y la de sus padres adoptivos. Así, nos vemos obligados a concluir que la altura es un parámetro que depende mucho de la herencia. Sin embargo, todos los hijos son 10 centímetros más altos que sus progenitores, cuya explicación encontramos en la alimentación superior que los niños recibieron en sus casas adoptivas: produjo un crecimiento considerable y de forma igual en todos los hogares adoptivos. En consecuencia, no presentaban semejanzas, de persona a persona, con sus padres adoptivos, sino que el mejor ambiente los hacía tan altos, en promedio, como sus padres adoptivos, y mucho más altos que sus propios y malnutridos progenitores.

Altura (cm)		
Hijos en edad adulta	Padres biológicos	Padres adoptivos
170	160	178
171	161	171
173	163	170
175	165	175
177	167	177
178	168	173

El fenómeno ilustrado por el crecimiento de esos niños guarda una relación directa con el tema de la heredabilidad y la semejanza ambiental: la altura, en este ejemplo, es totalmente heredable. La altura de los hijos está perfectamente correlacionado con la de sus padres naturales. Pero esta heredabilidad perfecta no contradice la posibilidad de lograr que los hijos crezcan más si se les nutre mejor.

Heredabilidad de algunos rasgos humanos

No debiera constituir ninguna sorpresa que se sepa muy poco acerca de la variación genética subyacente a aquellos rasgos humanos que muestran variación continua. Los estudios de adopción que se precisarían para distinguir, de la heredabilidad real, la mera semejanza familiar no están a la orden del día, en parte porque los datos son caros de obtener, pero también porque las adopciones no suelen ser del todo

Johann Sebastian Bach (arriba, a la izquierda) y sus tres hijos músicos más famosos: (en sentido horario) Johann Christian, Wilhelm Friedeman y Karl Phillip Emmanuel, al que en su época se consideró el *Bach.*

aleatorias en lo concerniente al medio familiar. Hay mucha literatura en torno a la heredabilidad de los rasgos humanos y pocas pruebas fiables.

Un ejemplo de la diferencia entre lo que la gente y la ciencia dicen es el relativo a las facultades musicales. Está muy extendida la creencia de que las facultades musicales se "heredan", pero cuando se examinan las pruebas, éstas se evaporan. En primer lugar, no se sabe bien qué entender por "facultades musicales". ¿Se trata de la facultad de componer, tocar un instrumento, seguir la melodía, o acaso sólo de acertar a distinguir las secuencias de notas ascendentes de las descendentes? Las pruebas que se ofrecen en favor de la creencia en que las facultades musicales descollantes son heredadas suelen limitarse a repetir que los compositores vienen de familia de compositores. Después de todo, dicen, ahí están las siete generaciones de Bach músicos, dos de cuyos miembros sobresalieron indudablemente; los Mozart (padre e hijo), los Scarlatti o los hermanos Haydn. Pero las anécdotas no son pruebas.

Por cada familia Bach hay multitud de músicos famosos que fueron los primeros y los últimos de su estirpe. El padre de Mendelsohn era banquero, contable el de Chopin, el de Schubert maestro de escuela y el de Haydn carretero. Se sabe mucho menos acerca de sus respectivas madres, pero ninguna de ellas destacó por su habilidad compositora o instrumentista. No está demostrado que el número de familias musicales en relación al número de músicos sea mayor que lo que cabría esperar por azar; nadie ha compilado todavía las estadísticas familiares de los compositores y los instrumentistas. Al leer las vidas de los compositores se recibe la impresión de que muchos descendían de músicos de segunda fila (mediocres tenores de la corte, como el padre de Beethoven, o concertistas de contrabajo por libre, como el viejo Brahms). Incluso admitiendo la semejanza de familia, es imposible afirmar si la correlación entre padre e hijo es en parte genética o enteramente ambiental. La semejanza de familia, en lo que a ejecución musical se refiere, parece ser un fenómeno más habitual en el siglo XVIII y principios del XIX que en la actualidad; exactamente lo que cabría esperar de una época en que el de músico constituía un oficio, como sastre, calderero o panadero, que se transmitía de padre a hijo; una forma más de ganarse la vida. Para desgracia de la ciencia, el prolífico Johann Sebastian Bach no tuvo la previsión de entregar en adopción, desde el instante de nacer, a diez de sus veinte retoños que, criados por reposteros y campesinos, ayudarían a despejar la incógnita de la heredabilidad del genio musical.

La tabla de la página 78 ofrece estimaciones de la heredabilidad de varios rasgos físicos y de personalidad en mujeres blancas norteamericanas. Estas estimas

Heredabilidad de los rasgos humanos

Rasgo	H^2
Altura	0,94
Peso	0,42
Longitud del brazo	0,87
Longitud del pie	0,81
Circunferencia de la cadera	0,66
Índice cefálico (anchura de la cabeza/longitud de la cabeza)	0,70
Masculinidad-feminidad	0,85
CI	0,53
Extroversión	0,50
Neuroticismo	0,30

Fuente: L. L. Cavalli-Sforza y W. Bodmer, *The Genetics of Human Populations* (W. H. Freeman and Company, 1971).

proceden de varios estudios diferentes. Las medidas físicas se hallan claramente definidas. Los rasgos de "personalidad" se refieren, sin embargo, a las puntuaciones en distintas pruebas convencionales o a los resultados de entrevistas prefijadas. El lector no debe tomarse muy en serio los nombres que tales pruebas han recibido. Nociones tales como la "masculinidad", el "neuroticismo" o la "inteligencia" son muy discutibles, por cuanto no hay definición o medida de las mismas en las que exista un acuerdo general.

Los valores que se dan en la tabla no se han estimado a partir de estudios de adopción. Los aporta un método alternativo que se aplica al estudio de mellizos y que está dirigido a resolver el problema de la correlación ambiental. Los gemelos idénticos, o *monocigotos*, son genéticamente iguales por proceder de un solo óvulo fecundado. Los gemelos fraternos, o *dicigotos*, son hermanos sin más, que se concibieron simultáneamente por fecundación de dos óvulos. Desde el punto de vista genético en nada se distinguen de cualquier otro par de hermanos: comparten el 50 por ciento de sus genes. Si admitimos que la correlación ambiental entre gemelos monocigotos es la misma que entre gemelos dicigotos, puesto que ambas parejas se crían por igual en la familia, podemos utilizar entonces las comparaciones entre los dos tipos de parejas de gemelos para estimar la heredabilidad. Los gemelos idénticos compartirán entero el rasgo que se transmita en un 100 por ciento; no así los gemelos fraternos. En general, si simbolizamos las correlaciones entre gemelos monocigotos mediante r_M y entre gemelos dicigotos mediante r_D, calcularemos la heredabilidad a través de la fórmula siguiente:

$$H^2 = \frac{r_M - r_D}{1 - r_D}$$

Expresión que sirvió para obtener los valores de la tabla izquierda. Sin embargo, resulta sumamente improbable que la hipótesis en que se apoya el método sea

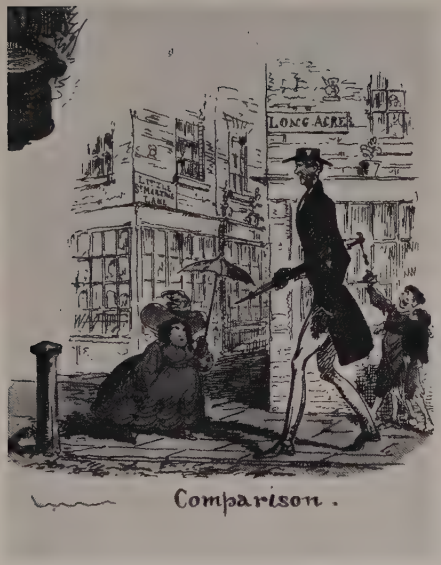
A toda edad, los gemelos monocigotos ven realzado su parecido por vestirse de igual modo y seguir las mismas actividades cotidianas.

¿Qué proporción de la similitud de su estilo de peinado, bigote y profesión elegida por estos trillizos idénticos es consecuencia de haber recibido idéntico trato desde el nacimiento?

correcta. Los gemelos dicigotos, aun cuando pertenezcan al mismo sexo (como todos los de estos cálculos), no son tratados como los gemelos monocigotos. La extraordinaria semejanza en los caracteres físicos que manifiestan los gemelos idénticos provoca que se les dé igual trato y que incluso ellos se vean a sí iguales. El parecido se intensifica con refuerzos de diverso origen: se les bautiza con nombres que empiezan con la misma letra, se les peina igual o se les duplica el traje. Así, amén de las semejanzas genéticas, atraen semejanzas ambientales artificiales que se extienden sobre otros rasgos. Los rasgos físicos, como la altura o el índice cefálico, son menos susceptibles a este sesgo. Pero si la longitud del brazo y la longitud del pie tienen algo que ver con la actividad deportiva o el modelo de zapatos, estos caracteres mostrarán una correlación mayor, desde el punto de vista ambiental, en los gemelos monocigotos que en los dicigotos. Las denominadas "medidas de personalidad" se verán muy afectadas por esta confusión. Lo que explica que no sepamos hasta dónde llega la heredabilidad de estos rasgos, si es que se transmiten. Sin estudios de adopción aleatoria no podemos conocer qué proporción de la semejanza familiar observada en un rasgo débese a genes compartidos y qué proporción resulta de un ambiente común. En el próximo capítulo nos detendremos en la explicación de un rasgo que ha merecido prolongada atención por parte de genéticos, psicólogos y teóricos sociales, y acerca del cual sabemos mucho menos de lo que se supone: la inteligencia. Examinaremos, asimismo, las falacias subyacentes en la mayoría de pruebas que pretenden estimarla, los llamados "tests del coeficiente de inteligencia", o CI.

Normalidad y anormalidad

La diferencia de altura entre una mujer que mide 175 centímetros y otra que alcanza los 178 centímetros se inscribe dentro de lo que consideramos la variación normal entre los seres humanos. Ahora bien, ¿llamaremos normal, en una población europea, a la mujer de 135 centímetros? ¿y la de 195 centímetros? ¿Es normal quien padece la gripe? Existe una confusión semántica a propósito del significado de *normal.* Unas veces queremos decir *usual,* o dentro del rango que comprende a prácticamente todo el mundo. Otras equivale a *sano,* o bien adaptado a la situación en la que nos encontramos. Además, suele aceptarse que ambos sentidos del término *normal* estén relacionados: que la mayoría de las personas, la mayor parte del tiempo, se encuentran en un estado de salud.



La noción de normalidad entendida como salud no es independiente del significado de aquello que es usual. Los humanos no fabrican suficiente lisina, un aminoácido, y han de recurrir, por necesidad, a su ingestión; no ocurre así en muchas bacterias. Nos encontraríamos, evidentemente, en mejores condiciones si pudiéramos fabricar lisina, pero no consideramos que sea un síntoma de enfermedad universal nuestra deficiencia bioquímica en este punto. Las ideas relativas a la normalidad funcional derivan de lo que se percibe como algo común y lo que se nos ofrece como raro. Todos, sin embargo, hemos caído enfermos en un momento u otro; en particular, son muy pocos los que no han padecido la gripe. La verdad es que un sector muy amplio de la población sufre algún tipo de anormalidad crónica aceptada por los interesados como "normal" (en el sentido de que es un acontecimiento cotidiano). Poblaciones enteras se caracterizan por determinadas anormalidades funcionales. Pero no parece evidente que la anemia benigna de los heterocigotos falciformes deba considerarse anormal cuando el 35 por ciento de las personas de un colectivo poblacional de Africa occidental la padecen.

En el plano genético, todo individuo es heterocigoto para varias mutaciones anormales (anormales por su rareza en la población y por su naturaleza deletérea en el sentido fisiológico y de desarrollo en condición homocigota). El último catálogo publicado sobre trastornos metabólicos y de desarrollo congénitos en los humanos enumera más de un millar atribuibles a mutaciones de un gen. De ellos, 120 se han asociado a deficiencias enzimáticas conocidas. Pero todos esos efectos de un gen explican sólo una pequeña parte de la "anormalidad" consustancial a cada población humana. La mayoría de anormalidades parecen seguirse de la variación genética y ambiental que caracteriza a los rasgos cuantitativos en general.

Mejor conoceríamos las fuentes de dicha variación si supiéramos diseñar un modelo aplicable a la anormalidad. Por un lado, podemos considerar que las personas cuyo nivel de colesterol es igual o superior a 250 miligramos por 100 mililitros de suero sanguíneo sufren una anomalía (hipercolesterolemia) e intentar analizar las causas genéticas y ambientales que provocan su estado anómalo. O podemos pensar, por otro lado, que estas personas se encuentran cerca de uno de los extremos de un continuo de niveles de colesterol e intentar analizar las causas de la variación general de dichas concentraciones. En los fundamentos de estos dos puntos de vista hay dos modelos de causalidad distintos. El primero supone la

presencia de un conjunto de fenómenos responsable de la variación "normal" de los niveles de colesterol, y de otro conjunto muy distinto responsable del fenotipo "anómalo". El segundo presume una única cadena causal que produce una distribución en la que algunas personas se encuentran, por mala suerte, en un extremo.

La cuestión reaparece cuando abordamos la deficiencia mental. ¿Debe considerarse a una persona con un CI de 50 dentro del margen normal de variación en capacidad mental, o bien hemos de suponer la existencia de un defecto mental e indagar su causa? De modo similar, la diabetes mellitus y otras no constituyen enfermedades de límites claros con criterios diagnósticos bien definidos. Lo que se llama diabetes varía desde una ligera elevación significativa del azúcar de la sangre hasta la total incapacidad de sintetizar insulina. Por culpa de esa definición difusa de la diabetes, cualquier modelo para la herencia de la misma resulta tan concorde con las observaciones como cualquier otro. La diabetes es una enfermedad que se transmite en las familias. Si un miembro de una pareja de gemelos monocigotos la padece, existe una probabilidad del 47 por ciento de que el otro miembro la sufra también, mientras que la probabilidad de concordancia para gemelos dicigotos es sólo del 10 por ciento (al menos para la diabetes tal como se define en el registro de mellizos del gobierno danés). No hay acuerdo acerca del significado genético de la pauta familiar. Recientemente se ha sugerido que la diabetes es una enfermedad vírica que se transmite en las familias por vía de infección. Opinión que viene avalada por un buen precedente, que demuestra cuán peligroso resulta extrapolar de la familiaridad a la heredabilidad.

Algunas aldeas de Nueva Guinea registran una incidencia altísima de un trastorno nervioso grave, el *kuru,* conocido también por "enfermedad de la risa", en razón de las muecas que deforman la cara de las víctimas. La enfermedad es progresiva con desenlace fatal. Por hallarse muy extendida en grupos familiares, se pensó, durante mucho tiempo, que la causaba un gen, aunque no se comprendía la razón de que un gen deletéreo de este tipo fuera tan común en determinadas tribus. Carlton Gajdusek descubrió posteriormente que el *kuru* era, en realidad, de origen vírico, y que su distribución en los grupos familiares obedecía al canibalismo ritual: cuando una persona muere, los miembros de su familia comen trozos de su cerebro para participar así de su espíritu y adquirir las virtudes que le adornaron. Pero reciben también sus virus del *kuru.*

Aun si existe acuerdo general sobre la presencia de un síndrome clínico distintivo, no se sigue que haya una causa genética o ambiental especial que sirva de criterio para discriminar entre enfermos y sanos. Puede haber algún factor subyacente (por ejemplo, la actividad de una enzima) sujeto a variación que determine que sólo se manifiesta un estado fisiológico distinto si dicha variación sobrepasa cierto umbral. Se recurre a modelos así para describir determinadas funciones normales: el nacimiento, la menstruación y el sueño; cada uno es un cambio bien definido en el estado fisiológico que tiene lugar cuando una variable continua subyacente alcanza un nivel crítico. Utilizando datos del registro danés de gemelos, L. L. Cavalli-Sforza y W. F. Bodmer han estimado un tipo de heredabilidad para varias enfermedades,

Concordancia entre gemelos y estima del "determinismo genético", un tipo de heredabilidad, para varias enfermedades

Enfermedad	Concordancia (%)		Estima de la proporción de determinismo genético
	Dicigoto	Monocigoto	
Cáncer en cualquier lugar	6,8	2,6	0,23-0,33
Cáncer en el mismo lugar	15,9	12,9	0,10-0,15
Hipertensión arterial	25,0	6,6	0,53-0,62
Deficiencia mental	67,0	0,0	1,00
Psicosis maniacodepresiva	67,0	5,0	1,04-1,05
Muerte por infección aguda	7,9	8,8	-0,06
Tuberculosis	37,2	15,3	0,53-0,65
Fiebre reumática	20,2	6,1	0,47-0,55
Artritis reumatoide	34,0	7,1	0,63-0,74
Asma bronquial	47,0	24,0	0,58-0,71

Fuente: L. L. Cavalli-Sforza y W. Bodmer, *The Genetics of Human Populations* (W. H. Freeman and Company, 1971).

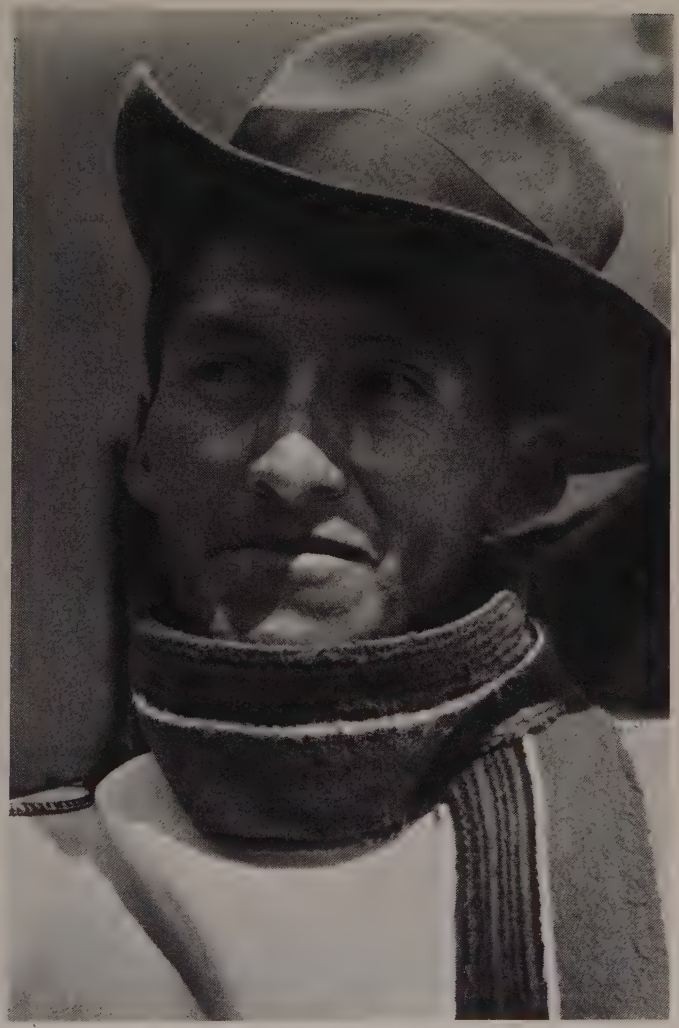
empleando el modelo de umbral. Sus resultados se basan en la *concordancia* entre los dos miembros de un par de gemelos; los recoge la tabla superior. Dos gemelos son concordantes cuando ambos presentan, o a ambos les falta, un determinado rasgo.

No hay razón alguna que impida que parte de la variación en la fisiología "anómala" débase a la variación continua "normal" en la población, concediendo que la parte restante proceda de una causa traumática. Los niveles elevados de colesterol son un ejemplo. La hipercolesterolemia, enfermedad de los que portan una elevado concentración de colesterol en sangre, aparece en padres e hijos; es consecuencia de una mutación génica única, parcialmente recesiva, que conduce a un defecto enzimático conocido. Los homocigotos normales tienen de 175 a 200 miligramos de colesterol por 100 mililitros de suero sanguíneo; los heterocigotos, por su lado, unos 300 miligramos; y los homocigotos anómalos, unos 700 miligramos. Muy pocos homocigotos anómalos viven más allá de los 30 años. Sin embargo, entre los homocigotos "normales" existe amplia divergencia en los niveles de colesterol, y son muchas las personas de grupos familiares que carecen del gen anormal, y presentan, no obstante, niveles de colesterol en el rango de lo "anormal".

Debemos recordar, por último, que la distribución familiar de una enfermedad no encierra el secreto de su causa. Cuando, en 1900, la Comisión de la Pelagra investigó en los Estados Unidos meridionales esta enfermedad, provocada por una deficiencia vitamínica, llegó a la conclusión de que era genética porque se transmitía dentro de las mismas familias. Por lo que se ve, nadie de la comisión advirtió que la pobreza y la desnutrición van también por familias.

La variación, producto social

Buena parte de nuestro conocimiento de las diferencias entre grupos geográficos y étnicos procede de la diversidad de artefactos producidos por las distintas sociedades. No hay manifestación más sorprendente de tal diversidad que los ornamentos personales de los diferentes grupos, como se ilustra en estas fotografías. El vestido, y en especial la indumentaria ceremonial y los trajes de época, están repletos de significado, tanto para quienes lo llevaran como para los observadores. Riqueza, nivel social, vanidad personal, identidad regional, ocupación, todos esos rasgos se recogen de manera consciente o casi consciente en nuestras ropas, estilo de peinado y adornos. En cada caso, trátese de plumas de águila, raras conchas, joyas de oro o grandes cantidades de ropaje blanco y vaporoso, lo que es raro o mágico, o simplemente exige gran trabajo en una determinada sociedad, se convierte en el símbolo a exhibir. Si se les despoja de sus atavíos, se reduce notablemente la diferencia entre la maharaní india y la princesa polinesia, o entre el jefe indio y el campesino griego.



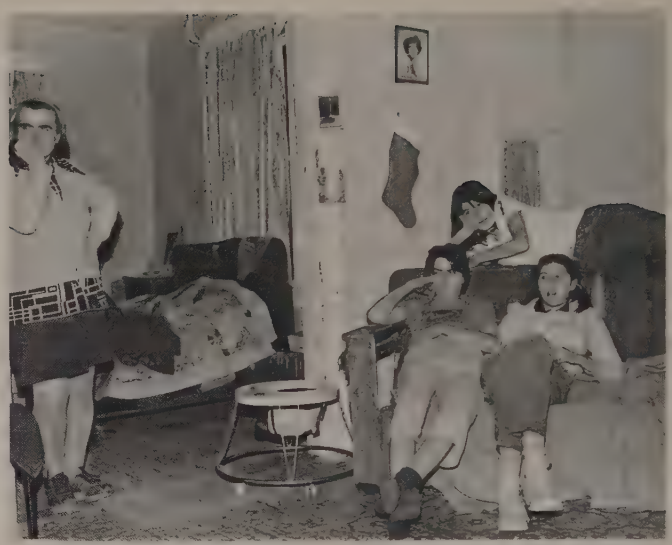
Rasgos mentales

7

Uno de los hechos más patentes de nuestra existencia en sociedad es la inmensa variación en rango, bienestar y poder que se advierte entre los individuos y los grupos. Hay individuos con mucho dinero y otros con poco; los hay que pueden disponer de su propia vida y de las vidas de otros, en tanto que la mayoría ve limitada tal capacidad. En los países avanzados del mundo capitalista, el 20 por ciento de las familias más pobres poseen alrededor del 5 por ciento de los ingresos totales, mientras que el 5 por ciento de las más ricas obtienen el 25 por ciento de la renta. Las proporciones apenas si han cambiado a lo largo de los últimos 50 años. Si atendemos a la riqueza en lugar de la renta, observamos una distribución bastante más asimétrica. Alrededor del 2 por ciento de la población de los Estados Unidos posee el 25 por ciento de la riqueza. Y si dejamos de lado bienes tan extendidos como el coche y la casa, ese 2 por ciento posee una fracción mucho mayor (el 75 por ciento de las acciones bursátiles, por ejemplo). Además de la variación individual en riqueza y poder existe una marcada diferenciación según la raza. La renta familiar mediana de los negros en los Estados Unidos es sólo el 60 por ciento de la de los blancos; su tasa de mortalidad infantil es, sin embargo, 1,8 veces más alta, y, un 10 por ciento menor, su esperanza de vida, igual que ocurría medio siglo atrás.

Rango, riqueza y poder, se ve, vienen de familia. Los hijos de los magnates del petróleo suelen heredar bancos, en tanto que los hijos de quienes trabajan en los pozos de petróleo tienden a deber dinero a esos bancos. Había escasísimas probabilidades de que Nelson Rockefeller se pasara la vida sirviendo carburante en una gasolinera de la Standard Oil. Existe movilidad social en nuestra sociedad, por supuesto; aunque no tanta como celebran canciones y relatos patrióticos. El estudio más difundido relativo a la movilidad social en los Estados Unidos revelaba que el 71 por ciento de los hijos de oficinistas eran a su vez empleados, y que el 62 por ciento de los hijos de obreros permanecían en ese nivel social. Sin embargo, tales cifras sobreestiman enormemente la cantidad de movilidad en rango, bienestar y poder: el movimiento laboral entre empleados y obreros procede, en lo concerniente a ingresos, nivel, control de las condiciones de trabajo y seguridad, en línea horizontal. Los oficinistas no son menos trabajadores por ocupar una mesa en vez de sentarse en un banco de taller, y los vendedores, que constituyen uno de los mayores grupos ocupacionales del sector de "empleados", se cuentan entre los peor pagados y menos seguros de los trabajadores. De los gerentes de empresas norteamericanas, en 1952, el 83 por ciento tenían padres que eran hombres de negocios o profesionales, un 10 por ciento *más* que en el primer cuarto de siglo, cuando las familias campesinas contribuían con un significativo número de hijos a la movilidad social ascendente.

Que en nuestra sociedad exista escalonamiento familiar en rango, riqueza y poder preocupa profundamente a muchos occidentales, por no decir a todos. Somos los beneficiarios de las revoluciones sociales de los siglos XVII y XVIII, que se suponía que habían de abolir la riqueza y el poder heredados. Libertad, igualdad y fraternidad postulaban los revolucionarios franceses y los padres fundadores de América del Norte, al tiempo que afirmaban que "todos los hombres son creados iguales".



Hay gente que tiene mucho y gente que tiene muy poco.

Aludían a los *hombres,* literalmente. El sufragio femenino no llegó hasta el siglo XX. Pero no abarcaban a *todos* los hombres: la esclavitud persistió en los Estados Unidos, en los dominios ingleses y en los franceses hasta mediados del siglo XIX. Pero no puede hacerse una revolución con la consigna "libertad e igualdad para algunos". La idea, pues, de que todos, absolutamente todos, nacemos libres e iguales constituye la piedra angular de nuestro pensamiento social.

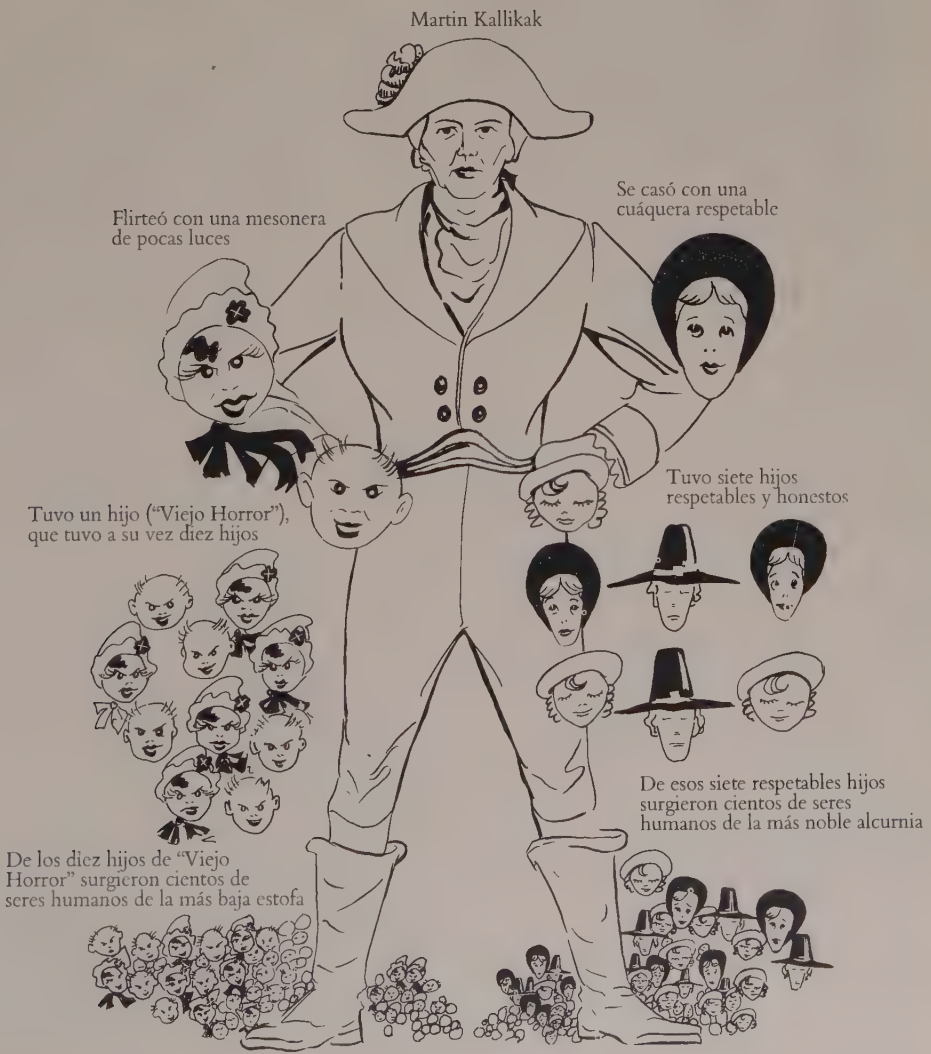
¿Cómo reconciliar la contradicción manifiesta entre la noción de igualdad en la que nos movemos y la flagrante desigualdad? Por un lado, podría aducirse que las desigualdades que han caracterizado a nuestra sociedad desde el siglo XVIII constituyen una propiedad estructural de las relaciones sociales; no vivimos en una comunidad diseñada para ofrecer los mismos beneficios espirituales y materiales a todos sus miembros; antes bien, nuestro sistema social se basa en la desigualdad. La Declaración de los Derechos del Hombre y la Declaración de Independencia norteamericana, resumiríamos, eran propaganda destinada a legitimar la subida al poder de una nueva aristocracia, la aristocracia del dinero. No hace falta decir que tal punto de vista no ha sido muy popular.

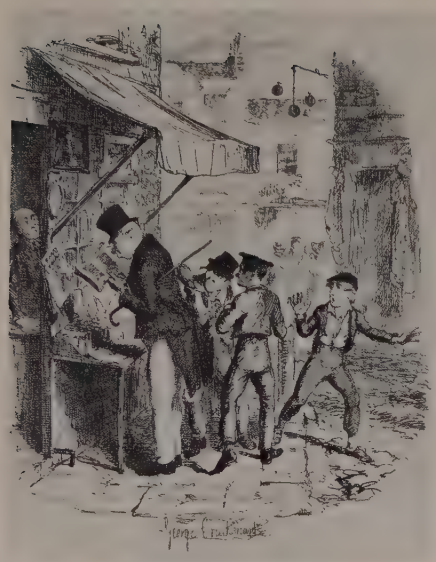
Se esgrimió otra explicación, dominante durante dos siglos, según la cual nuestra sociedad es lo paritaria que puede ser, habida cuenta de la desigualdad natural entre las personas. De acuerdo con este criterio, las revoluciones políticas y sociales de los siglos XVIII y XIX destruyeron las jerarquías artificiales y permitieron que se manifestaran las distintas capacidades naturales: la nuestra es una sociedad de igualdad de oportunidades en la que todos empezamos juntos y con las mismas posibilidades la carrera de la vida. Simplemente, unos corren más de prisa que otros. Pero no basta con afirmar las diferencias intrínsecas en lo que a capacidad concierne,

porque ello, por sí sólo, no explicaría la transmisión de poder social de una generación a la siguiente. Hay que postular, asimismo, que tales diferencias se heredan biológicamente; que, por ejemplo, los Rockefeller de nuestra generación no son ricos porque recibieran dinero y poder de sus progenitores, como los aristócratas de la época de Luis XVI, sino porque heredaron la capacidad de adquirir dinero y poder.

La idea de que las variaciones en inteligencia, ética, nobleza y perspicacia se transmiten biológicamente gozó de amplio favor literario a lo largo del siglo XIX.

Con frecuencia se menciona en los textos de psicología la supuesta historia de la familia Kallikak como ejemplo del papel decisivo de la herencia a la hora de determinar los rasgos mentales y morales.





Oliver Twist y el Astuto Marrullero.

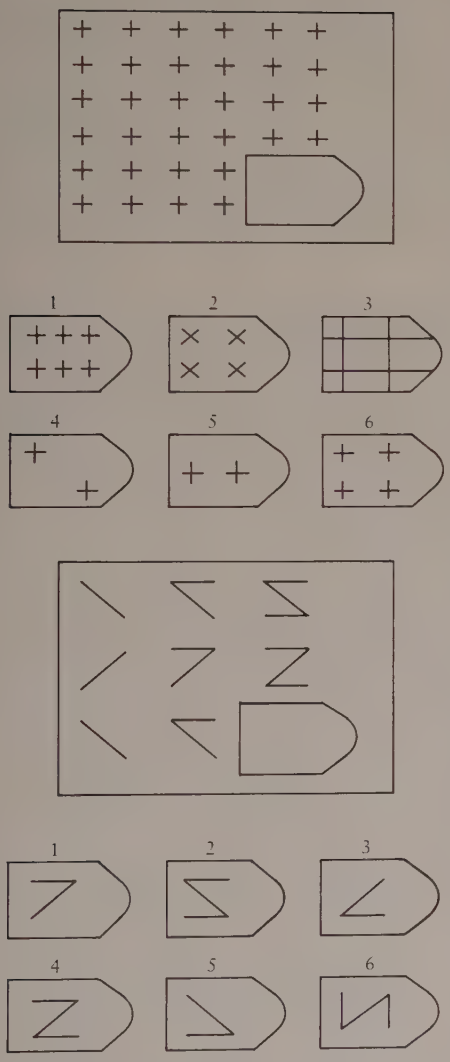
Dickens y Eliot fueron sus grandes exponentes en lengua inglesa. Oliver Twist se crió *desde el nacimiento* en una casa de caridad parroquial, la institución social más inmoral y degradada del siglo XIX, donde, junto a "veinte o treinta granujillas más, pasaba las horas revolcado por las calles, sin preocuparse en exceso por la comida o por la ropa". Sin embargo, desde su juventud más temprana, es el compendio de la nobleza, honestidad e integridad, por no mencionar su perfecto dominio de la sintaxis y la pronunciación inglesa. En el polo opuesto está Jack Dawkins, el *Astuto Marrullero,* joven que ha subido en sus mismas condiciones, arquetipo de ganapán de baja estofa, experto en vilezas. La razón de tamaña diferencia, misterio central de la novela, reside en la ascendencia, de clase media superior, de Oliver: la historia de su vida es el estudio acabado de adopción que demuestra cómo la sangre termina por triunfar.

Un ejemplo más extremo es el de Daniel Deronda, el héroe de George Eliot. Hijo adoptivo de un baronet inglés, malgasta su tiempo en el juego y otras ocupaciones vanas, aunque elegantes, al uso de los jóvenes de su clase. Misteriosamente, hacia los 21 años de edad, se le despierta el interés por la filosofía hebrea y se enamora de una joven judía. El lector no se sorprende al enterarse, al final del libro, de que la madre natural de Daniel es una famosa actriz judía. Ese tipo de preocupaciones no se limitaba al mundo inglés. Los autores franceses más leídos de las postrimerías del XIX, Eugene Sue y Emile Zola, recurrieron a los mismos temas. El ciclo entero de los Rougon-Macquart, de Zola, pretendía mostrar el poder determinante de la herencia sobre las diferencias sociales.

Nuestro siglo ha buscado más el argumento científico que el literario para expresar su alegato en pro del predominio hereditario en los asuntos humanos. En 1905, E. L. Thorndike, figura cimera de la psicología norteamericana de aquel entonces, declaraba, en un artículo sobre gemelos, que "en la carrera auténtica de la vida, que no es progresar, sino ganarle la delantera a alguien, el principal factor determinante es la herencia". La solidez científica de semejante aserto puede juzgarse por su contexto histórico: se escribió sólo cinco años después del redescubrimiento del artículo de Mendel, cinco antes de la teoría cromosómica de la herencia, con 10 de antelación al desarrollo de la teoría estadística de los coeficientes de correlación y 13 años antes de la fundación de la teoría de la herencia de los rasgos cuantitativos. En los tres cuartos de siglo transcurridos desde entonces, el esfuerzo central de la genética del comportamiento humano y de la genética psicológica se ha empeñado en cimentar la afirmación de Thorndike.

Sometiendo a prueba la inteligencia

Abundan los estudios sobre temperamento, alcoholismo, enfermedad mental, percepción espacial y otros rasgos de la mente; pero no son ésos el núcleo de la genética psicológica humana, sino el problema de la "capacidad mental". El motivo de esa polarización yace en la creencia extendida de que el éxito en la moderna sociedad industrial depende, cada vez más, del poder de razonamiento abstracto. Según este punto de vista, la capacidad cognitiva determina el orden de arribada a la



Matrices progresivas, cada vez más complicadas; constituyen una forma común de pruebas no verbales para establecer el CI. El objetivo es indicar la pieza que falta según la lógica de las piezas que se proponen.

línea de meta en la "carrera de la vida" de que hablaba Thorndike. Una capacidad que debe heredarse. La creación de instrumentos que miden, así se dice, las diferencias entre individuos en la capacidad cognitiva ha permitido abordar técnicamente la inteligencia: son los llamados tests de inteligencia, o pruebas de coeficiente intelectual, CI.

La prueba CI fue utilizada ya en 1903 por Alfred Binet en Francia; pretendía identificar qué niños con escaso rendimiento escolar podrían beneficiarse de esfuerzos terapéuticos complementarios. El test ponía especial énfasis en la memoria, el vocabulario y la capacidad de discriminar entre cuestiones o datos que guardaran relación. Posteriormente, el norteamericano L. N. Terman introdujo modificaciones, resultando así la prueba CI de Stanford-Binet, que se convirtió en el estándar (y todavía lo es) frente al que se han validado los tests que siguieron. Al adaptar la prueba de Binet, Terman (y, en general, los defensores del movimiento de los tests mentales) introdujo un cambio de enfoque, sutil pero fundamental. De ser una criba para separar a los niños que podían mejorar su aprovechamiento gracias al trabajo terapéutico, la prueba CI se convirtió en un método para ordenar a todos los niños en una escala de capacidad mental *intrínseca,* que se presumía independiente de las enseñanzas escolares y de la experiencia. La creencia de que los tests CI miden algo intrínseco al individuo, que trasciende por tanto la influencia del ambiente, no es una propiedad incidental del sistema CI; antes bien, se trata de un rasgo fundamental. El propio nombre de CI (coeficiente de inteligencia) procede de la operación de dividir los resultados reales de la prueba por un factor de corrección según la edad, con lo que el test se renormaliza para cada grupo de edad y se elimina el principal cambio de desarrollo que tiene lugar en el funcionamiento mental. Los que han trabajado en el perfeccionamiento de esas pruebas han eliminado también los efectos del sexo, suprimiendo preguntas en las que chicos y chicas, en promedio, puntúan de modo distinto. Se afirma que las pruebas se hallan libres de sesgos culturales y, en algunos de los primeros tests, que carecían también de sesgo lingüístico. Pero eso es falso a todas luces para las pruebas verbales, si bien se ha invertido un esfuerzo considerable en la construcción de tests mentales no verbales para superar el problema de la cultura. No se han renormalizado, sin embargo, las pruebas para eliminar diferencias de clase o de raza, por cuanto éstas son precisamente las diferencias que se pretende sacar a flote. Es decir, si la inteligencia diferente es la causa del distinto éxito social, entonces la prueba que asegura medir la inteligencia dividiría mejor a los individuos dotados de una mayor probabilidad de éxito social de aquellos cuya probabilidad de conseguirlo es pequeña.

Se ha prestado gran atención a la supuesta constancia del CI de un individuo frente al desarrollo de aptitudes a lo largo de su vida. Para un mismo sujeto, los resultados de una prueba CI que se repite al cabo de breve tiempo están muy correlacionados ($r = +0{,}95$); apoyado en lo cual se defiende la fiabilidad de la prueba. Pero los tests que se realizan a intervalos crecientes de años muestran, cada vez, menor correlación, en especial si la segunda prueba se hace avanzada ya la edad adulta; la correlación de pruebas separadas 10 años se mantiene, no obstante,

razonablemente buena (r=+0,80). Los distintos componentes de un test de esa naturaleza (vocabulario, analogías, reconocimiento de pautas, etcétera) se hallan asimismo razonablemente bien correlacionados entre sí, al igual que los distintos ensayos verbales y no verbales incluidos. Esta correlación entre pruebas y partes de ellas se considera demostración de que todas miden una cierta inteligencia general subyacente, el llamado "factor g"; éste, que se refleja de distintas maneras, es, en sí mismo, una característica fija del organismo, que no se desarrolla con la edad ni es susceptible de influencia ambiental. Así pues, la superestructura teórica de las pruebas mentales se halla entretejida en una explicación biológica de la variación que se observa en el rendimiento intelectual. El escenario está preparado para demostrar la heredabilidad de la inteligencia.

Qué miden los tests de CI

¿Cómo sabemos que las llamadas pruebas de inteligencia miden, realmente, la inteligencia? Cuando se creó el primer test de CI, se diseñó de suerte tal que los niños considerados inteligentes, por otras razones, salieran airosos del examen. Se hubiera rechazado una prueba que concediera notas altas a los niños que todo el mundo "sabía" que eran estúpidos. Las primeras pruebas de CI se seleccionaron y ajustaron para que los resultados se correspondieran con los juicios *a priori* de maestros y psicólogos acerca de quién era inteligente y quién no lo era. Se ajustaron las pruebas para convertirlas en los mejores predictores del éxito o del fracaso escolar.

Los tests de CI varían enormemente en forma y en contenido; la mayoría, sin embargo, dedica una parte del cuestionario a asuntos relacionados con la clase social, ambiente familiar y calidad de la enseñanza recibida. Los niños han de identificar personajes y autores de la literatura ("¿Quién era Mesonero Romanos?"); deben enjuiciar el comportamiento correcto de acuerdo con los usos sociales ("¿Qué harás si un niño menor que tú te pega?"); se solicita de ellos que se adapten a los estereotipos sociales ("¿Quién es más hermoso?" ante la fotografía de un niño con rasgos negroides y otra que retrata un europeo con rasgos angelicales). Las respuestas "correctas" a las preguntas guardan, de hecho, una alta correlación con el rendimiento escolar. Lo que no ocurre entre las pruebas geométricas no verbales y el aprovechamiento en los estudios. A nadie sorprenderá que la capacidad de aguantar sentados largo rato, concentrados en una serie de preguntas aparentemente sin sentido, constituya en sí misma un predictor razonable del rendimiento escolar.

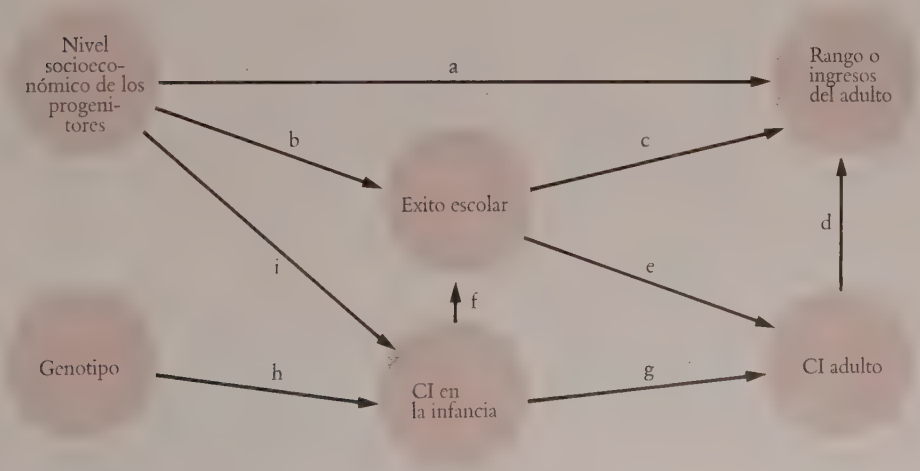
Las pruebas de CI no se desarrollaron a partir de una teoría general de la inteligencia, demostrándose luego, de forma independiente, que predecían el éxito escolar o social. Todo lo contrario. Se diseñaron cuidadosamente para que nos anticiparan el aprovechamiento en las clases; la idea de que miden determinada característica humana intrínseca, la inteligencia, se ha añadido sin una clara justificación. La verdad es que ni siquiera existe acuerdo general acerca de qué sea la inteligencia. Un experto en psicología de la educación la definió como aquella cualidad que miden los tests de CI. No sabemos si se da, en realidad, una variación normal en la "inteligencia" intrínseca; habrá que lograr, primero, definir tan misteriosa propie-

dad. Sí están claras las amplias diferencias, con sus grados, que se registran en el rendimiento escolar, como evidente es que hay pruebas simples cuyos resultados tienen mucho que ver con ese rendimiento. El que estas pruebas se denominen de "inteligencia" en vez de "predictoras del rendimiento escolar", no debiera inducir a nadie a aceptar, equivocadamente, sus pretensiones implícitas.

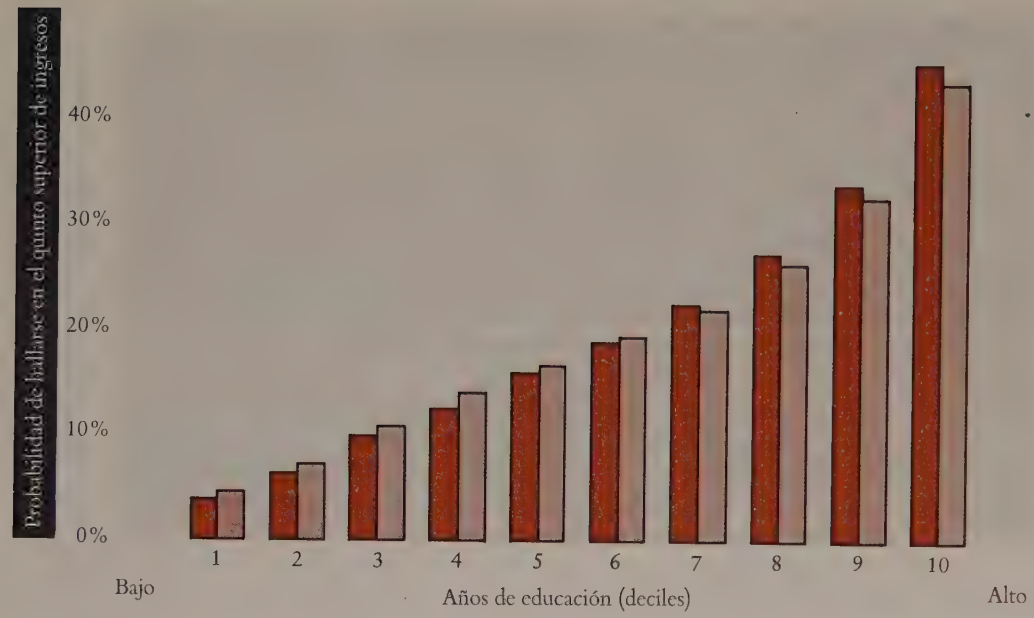
CI y éxito

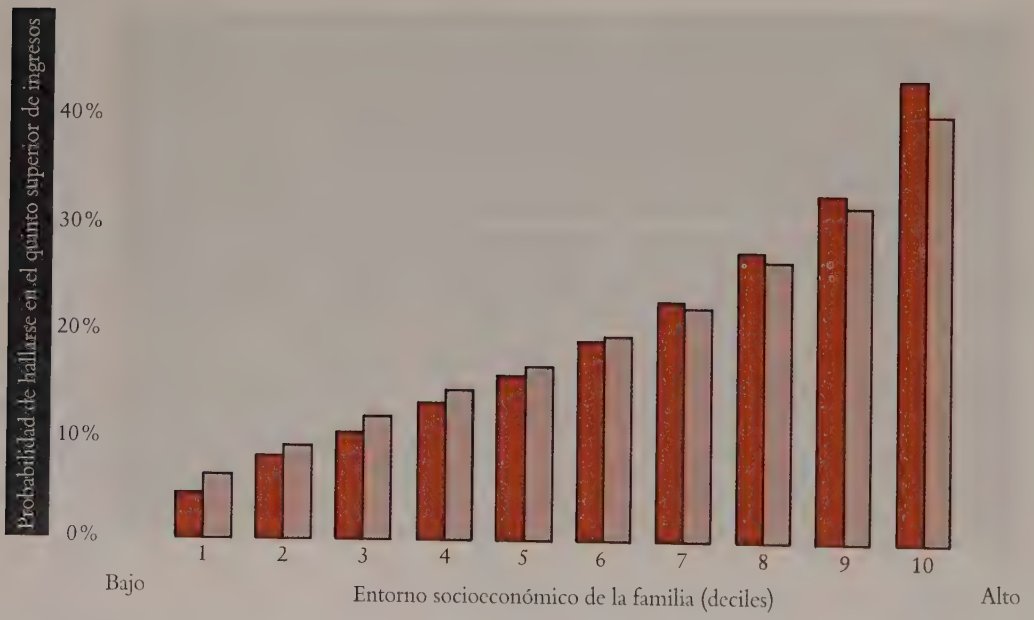
Este tipo de pruebas no limita sus pretensiones a medir la inteligencia; en su trasfondo se descubre la voluntad de explicar el distinto éxito social. La deducción es simple: las variaciones en rango, riqueza y poder son el resultado de la variación en la inteligencia; las pruebas de CI miden la inteligencia; por tanto, las pruebas de CI predicen la distribución de rango, riqueza y poder. ¿De verdad?

La medida convencional del éxito social que utilizan los sociólogos norteamericanos no es la clase social, un concepto europeo cuya validez actual niegan la mayoría de expertos de habla inglesa, sino el nivel socioeconómico (abreviado, NSE). Se trata de un valor numérico calculado a partir de los ingresos, la ocupación y los años de escolaridad del cabeza de familia. La correlación observada entre el resultado del CI infantil de un hombre y su éxito de adulto, medido a través del NSE o a través sólo de los ingresos, es razonablemente elevada en la mayoría de estudios: alrededor del 0,85. El CI parece constituir entonces un buen predictor del éxito social. Pero hay un problema: el éxito económico y social puede depender de muchas causas, inteligencia incluida, causas que se hallan, a su vez, ligadas entre sí. La correlación aparente entre ingresos y CI podría ser mero efecto indirecto de las demás causas. Supóngase, por ejemplo, que el entorno familiar constituyera la causa directa de un buen resultado en una prueba CI y, a la vez, la causa directa del éxito en la vida posterior. El CI ofrecería entonces una elevada correlación con el éxito



Un esquema simple de posibles rutas causales que conectan el entorno familiar, el genotipo, el CI y el éxito social.





Relación entre la probabilidad de ingresos altos para el conjunto de la población (barras de color claro) y únicamente para personas de CI medio (barras de color oscuro) y los años de educación escolar (gráfico superior) o el entorno social (gráfico inferior).

posterior, mas no porque el CI produjera el éxito posterior, sino porque el resultado del CI y el éxito posterior deberíanse a la misma causa subyacente: el entorno familiar.

El caso del CI y del éxito es un ejemplo de un problema general en el análisis de las causas de variación. Siempre que hay vías de causación múltiples y complejas, el simple descubrimento de correlación entre dos variables no nos revela cuáles sean

los procesos causales. La figura de la página 93 ilustra un esquema simplificado de posibles rutas de causalidad que ponen en relación el entorno socioeconómico, la escolaridad, el CI, los genes y el nivel socioeconómico del adulto. La mera observación de que dos de esas variables guardan correlación nos indica sólo que hay una o más rutas que las conectan. Ni prueba la dirección de la causalidad ni desentraña cuántos pasos contiene la ruta. El CI de la infancia puede estar correlacionado con los ingresos del adulto, 1) porque el CI es una causa del éxito escolar que, a su vez, es una causa de los ingresos (ruta *f-c*); o 2) porque es un predictor del CI del adulto, que es una causa de los ingresos (ruta *g-d*); o 3) porque es una causa del éxito escolar, que es un predictor del CI adulto, que es una causa de los ingresos (ruta *f-e-d*). Todas estas rutas convierten el CI en causa del éxito del adulto. Supóngase, sin embargo, que todas las rutas se eliminaran, salvo la *a* y la *i*. El CI en la infancia seguiría correlacionado con el éxito del adulto, pero sin ser causa de este éxito. Por el contrario, sería un efecto del nivel socioeconómico, no su motivo.

Resulta evidente que si deseamos comprender las causas del poder social no bastan las simples correlaciones. Hemos de examinar, uno por uno, los eslabones del esquema de causalidad; para ello, estudiaremos cada variable por separado, manteniendo constantes las demás. Así, podemos preguntar: "¿En qué medida se predice la variación de los ingresos del adulto a partir de las variaciones del CI en la infancia, si ceñimos nuestra consideración a individuos que han pasado por la misma escolarización e igual entorno socioeconómico?" A la inversa, podríamos mantener constante el CI y ver qué proporción del éxito se explica por la situación privilegiada de los progenitores. Los economistas Sam Bowles y Valerie Nelson, que acometieron esta tarea, obtuvieron resultados espectaculares. El gráfico superior de la página anterior ilustra qué probabilidad tiene un hombre de encontrarse en el quinto superior de la población con mayores ingresos según sus años de escolaridad. Aquí la escolarización no se mide en años absolutos, sino en qué proporción de la población tenía tantos años de escuela o menos. Por ejemplo, un hombre que se hallara en el 10 por ciento inferior de la población en número de años de escuela tenía sólo un 3,5 por ciento de probabilidad de hallarse en el grupo superior de ingresos, mientras que un hombre que se hallara en el 10 por ciento superior de escolarización tenía una probabilidad del 45,9 por ciento de hallarse en la cúspide de la distribución de ingresos. ¿Se debe ello a que un alto CI se traduce en éxito escolar y éxito económico? De ninguna manera. Los histogramas de color oscuro del gráfico indican las probabilidades cuando consideramos sólo personas con un CI de alrededor de 100, que es el promedio de la población en su conjunto. Prácticamente no hay diferencia. Hasta un hombre con un CI de 100 tiene diez veces más probabilidades de recibir ingresos elevados si se encuentra en el 10 por ciento superior de escolarización que si se halla en el 10 por ciento inferior. Mantener el CI constante afecta muy poco a la relación entre años de escuela y éxito posterior. El segundo gráfico muestra una comparación similar cuando se atiende al nivel socioeconómico de la familia, no a la escolarización. Los hombres cuyos padres se instalaban en el 10 por ciento superior de la jerarquía social tenían diez veces más probabilidades de

recibir ingresos elevados que aquellos que procedían del estrato social más pobre (43,9 por ciento frente al 4,2 por ciento). Si nos restringimos a individuos con CI medios la situación cambia poco. Como de los histogramas de color oscuro se desprende, un hombre de CI medio de familia de clase alta goza de una ventaja siete veces y media mayor que otro del mismo CI procedente de una familia más pobre. Si hay alguna causalidad intrínseca que diferencie a los que conocen el éxito de los que no lo alcanzan, las pruebas de CI no han conseguido descubrirla. Si esas pruebas miden realmente la inteligencia intrínseca, como aseguran hacer, entonces lo único que podemos concluir es que vale más nacer rico que listo.

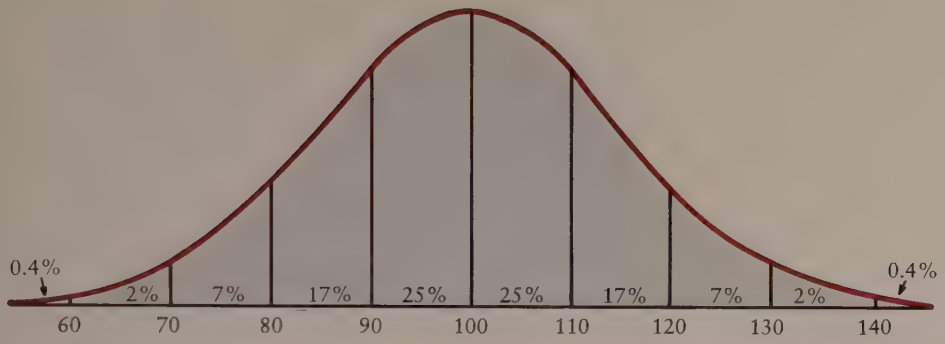
CI y genes

Postular una inteligencia innata e invariable no es lo mismo que postular genes de inteligencia. Las relaciones entre la propiedad de ser innato, la de ser invariable y la de ser genético son más complejas de lo que parece. Para empezar, no es lo mismo *innato* que *genético.* Muchas de las diferencias físicas y fisiológicas que arrancan desde el nacimiento no resultan de diferencias genéticas, sino del ruido de desarrollo. Leves alteraciones fortuitas en las pautas de crecimiento de las conexiones nerviosas del cerebro fetal pueden producir considerables diferencias en el funcionamiento mental. En segundo lugar, *genético* no significa *invariable,* como se ha señalado aquí repetidamente. La acción de los genes responde directamente a señales ambientales, y el complejo desarrollo y metabolismo del organismo entero lo ponen en interacción constante con el mundo externo. En tercer lugar, *innato* no significa *invariable.* Los "niños azules" (cianóticos) que nacen con un defecto anatómico de la circulación pueden volver a la normalidad mediante una intervención quirúrgica directa que cierra la conexión del aporte sanguíneo que debiera haberse clausurado de modo natural durante el desarrollo fetal. Por último, las diferencias entre personas pueden mantenerse invariables sin ser innatas ni genéticas, como atestiguan quienes han perdido un miembro, la vista o el oído en accidente.

Estos datos no acaban de entenderlos muchos psicólogos, quienes suelen suponer que, si la inteligencia es intrínseca, debe ser genética, y si es genética, debe ser invariable. Botón de muestra de esa falacia lo tenemos en un famoso artículo del psicopedagogo Arthur Jensen. Así preguntaba en el título del mismo: "¿Cuánto podemos aumentar el CI y los logros escolares?" Para concluir que "no mucho", fundándose en que el CI es, en buena parte, hereditario. Para completar el círculo de confusión, una parte de las pruebas que Jensen ofrecía en apoyo del carácter hereditario del CI era su presunta constancia a lo largo de la vida de una persona.

Estimación de la heredabilidad del CI

El gráfico de la página siguiente nos ilustra la distribución de los resultados del CI en las poblaciones para las que se diseñó el test. La puntuación media es de 100; de 15 puntos, la desviación típica. La distribución, simétrica alrededor de la media, tiene forma de campana: se trata de una *distribución normal.* Ninguna de estas pecularidades de la distribución de los resultados del CI nos revela nada especial, porque las

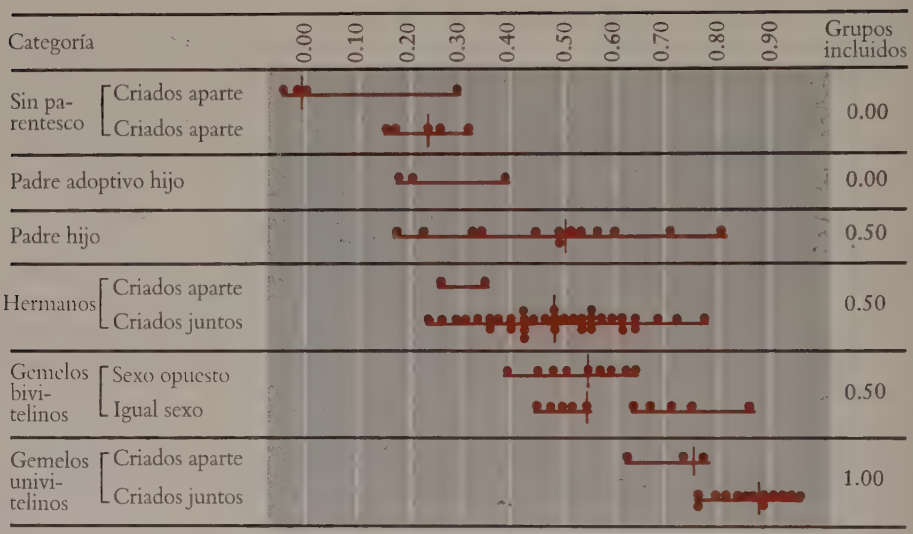


Distribución de los resultados del CI en una población para la que se ha estandarizado la prueba. El porcentaje de la población que corresponde a cada segmento de valores se indica sobre el eje horizontal; así, un 17 por ciento de la gente tiene un CI de 80 a 90.

pruebas se diseñaron, y se ajustó el sistema de puntuación, al objeto de producir una distribución normal de los resultados con una media de 100 y una desviación típica de 15. Así, cuando se preparó la versión japonesa de la Escala Wechsler de Inteligencia para Niños, se ajustó cuidadosamente para que se formara esa distribución entre los niños japoneses de edad escolar. Con el convencimiento de que conociendo la heredabilidad de los resultados del CI se descifrarían importantes cuestiones de los hábitos sociales, los psicólogos partidarios del determinismo genético han dedicado un esfuerzo notable a repartir la varianza de la distribución del CI en fracciones genéticas y ambientales y establecer un índice de heredabilidad. Dejando aparte la utilidad que la información pudiera tener para la política social, los problemas de la estimación son, en sí mismos, enormes.

Como siempre, se trata de separar, por familias, la semejanza genética de la ambiental. La ilustración de la página siguiente muestra correlaciones observadas en resultados de CI entre varios tipos de personas emparentadas y no emparentadas. Se dan las medianas y la dispersión de varios estudios, junto con la correlación esperada si la heredabilidad fuera del 100 por ciento y los efectos de los genes sobre el CI fueran aditivos. Cuanto más estrecho es el parentesco, más alta es la correlación de su CI. Las correlaciones medianas entre padre e hijo, entre hermanos y entre gemelos dicigotos se hallan cerca de la esperanza genética simple de 0,50. Las personas no emparentadas manifiestan una correlación mucho más baja; mucho más alta, los gemelos idénticos. Ahora bien, las teorías de la causalidad del CI predicen todas una correlación creciente con un parentesco familiar creciente; por tanto, la pauta general no aporta especial información.

Las dispersiones para cada clase de parentesco desconciertan por su amplitud. Es difícil depositar excesiva confianza en los estudios de correlación entre padre e hijo cuando los resultados se distribuyen uniformemente sobre una gama de $r=0{,}20$ hasta $r=0{,}80$, o entre hermanos, que, asimismo, se encuentran distribuidos de manera notablemente uniforme entre $r=0{,}30$ y $r=0{,}80$. En estas circunstancias, el hecho de que sus valores medianos caigan cerca de 0,50 parece más un artefacto numérico que la revelación de una realidad biológica. Estas dispersiones correspon-



Correlaciones del CI observadas entre personas con distinto grado de parentesco. Cada punto es un estudio separado y cada línea vertical indica la mediana para cada grado de parentesco.

den a una gama de heredabilidades entre $H^2 = 40$ por ciento y $H^2 = 160$ por ciento (lo que no es un resultado muy alentador).

Para calcular la heredabilidad del CI, se ha recurrido con frecuencia a las comparaciones entre personas con el mismo parentesco genético y distintas circunstancias ambientales y entre personas con distinto parentesco genético y las mismas circunstancias ambientales. Los CI de personas sin parentesco no están correlacionados cuando se desarrollan en distintos medios, según lo postulan también las teorías de causalidad; ahora bien, los resultados tienen una correlación mediana en torno a 0,25 cuando se crían juntas. Un estudio extrajo una correlación de 0,30 para los CI de individuos no emparentados y desarrollados por separado, lo que debiera ponernos sobre aviso ante la aceptación precipitada de los resultados científicos. No hay manera de correlacionar una muestra aleatoria de individuos no emparentados con sus resultados de CI. O el estudio se diseñó mal, o el resultado fue una chiripa estadística. En cualquier caso, da que pensar. Si se compara la correlación entre los CI de padres adoptantes y los de sus hijos adoptivos con la correlación entre los CI de padres naturales con los de sus hijos, aparece de nuevo el efecto de un ambiente común. En el otro extremo de la escala, los resultados de CI de los gemelos idénticos criados juntos tienen una correlación mediana de 0,88, mientras que los de los gemelos idénticos criados por separado tienen una correlación de 0,75. También aquí se detecta el efecto de un ambiente familiar compartido.

Si, de momento, tomamos los resultados de la ilustración de arriba al pie de la letra, apreciaremos que hay varias maneras de estimar la heredabilidad del CI; todas ellas concuerdan en dar un valor bastante alto. La correlación de 0,25 entre personas no emparentadas que se han desarrollado juntas podría considerarse una estimación directa del efecto de un ambiente común. Los gemelos monocigotos criados juntos

tienen a la vez los genes y el ambiente en común; su correlación mediana es de 0,87. Así pues, corrigiendo los efectos de un ambiente común podemos obtener una estima de la heredabilidad de 0,87 − 0,25 = 0,62. Asimismo, podemos servirnos de la comparación convencional entre gemelos dicigotos y monocigotos. La correlación mediana para los gemelos monocigotos es de 0,87 y, para los dicigotos, de 0,53. Por tanto,

$$H^2 = \frac{r_M - r_D}{1 - r_D} = \frac{0,87 - 0,53}{1 - 0,53} = 0,72$$

Mas no podemos tomar ninguno de estos estudios o teorías al pie de la letra. Y ese es el problema. Comentamos antes (pág. 79) cuán aventurado es suponer que los gemelos idénticos y fraternos reciben el mismo trato; por consiguiente, la estimación del 0,72, demasiado alta, excede del valor real en una cantidad indeterminada. Este problema obscurece asimismo la primera estimación. ¿Podemos suponer válidamente que la correlación de 0,25 entre los CI de personas no emparentadas y criadas juntas es cálculo correcto de la fuerza del efecto de un ambiente común sobre gemelos idénticos? Si no es así, también hemos infracorregido la importancia del ambiente común en la primera estimación. Debiéramos andar con cautela a la hora de conceder alcance general a un estudio de lo que sólo es un extraordinario parentesco humano.

Gemelos que no crecieron juntos

Los gemelos separados desde el momento de nacer tienen una fascinación fatal para el experto en genética humana, no inferior a la que encerraban para el novelista romántico. *Los hermanos corsos,* de Alexandre Dumas, separados por un cuchillo al nacer, que compartían los sentimientos de dolor y placer, aunque se hallaran a muchos kilómetros de distancia, constituyen la contrapartida literaria de los gemelos idénticos de Sir Cyril Burt, no menos ficticios, que portaban CI idénticos aunque no se habían visto nunca. El escenario parece perfecto para un examen de los efectos genéticos de la variación humana: los gemelos idénticos tienen genes idénticos; si, criados en ambientes dispares, muestran resultados parejos, dicha semejanza tendrá razones genéticas. La verdad es que la correlación entre los resultados de CI obtenidos por gemelos idénticos que se han criado separados constituye una estimación directa de la heredabilidad del CI. Como indica la ilustración de la página anterior, la estimación es del 0,75.

Basta reflexionar un poco sobre el caso de los gemelos idénticos separados desde los primeros momentos para que surjan a borbotones las preguntas. Dejando aparte la literatura del XIX, ¿qué circunstancias pueden separar a los gemelos idénticos en su infancia temprana? ¿Se crían esos niños en ambientes completamente distintos? Tan sólo contamos con cuatro estudios de CI en gemelos separados que se citen en la bibliografía especializada; han sido objeto de un análisis y revisión exhaustivos por el psicólogo Leo Kamin. Los resultados a que llegó son inquietantes. Como cabía

esperar, ninguno de los estudios abarca muchas parejas de gemelos: Juel-Nielsen, 12 parejas; Newman y otros, 19; Shields, 44, y Burt, 53 parejas. Newman y Shields reunieron su colectivo mediante la inserción de anuncios en periódicos o en televisión, seleccionando luego las cartas de respuesta. Parece, pues, que hubo autoselección previa por parte de quienes respondieron; cada uno de los cuales era lo bastante afín al otro gemelo para considerar que formaban una pareja idéntica; cada uno de los cuales, también, se hallaba en contacto con su gemelo "separado". Sólo Shields aportaba pormenores de la vida de sus gemelos; resulta que ninguno había vivido, en puridad, realmente separado de su par. La vida diaria divide a los mellizos porque muere la madre en el parto o puerperio, porque los padres carecen de recursos para mantener a los dos o su estado de enfermedad se lo impide. Lo normal es que las tías, hermanas o amigas íntimas se hagan cargo de los niños, criándose en casas del vecindario de la misma ciudad. En el estudio de Shield, todas las parejas de gemelos, excepto cuatro, quedaron bajo tutela de parientes cercanos, amigos íntimos o vecinos. Los mellizos separados al nacer y criados en ambientes dispares pertenecen al reino de la novela romántica más que a la realidad.

La investigación más extensa, y socorrida, corresponde a la serie de estudios realizados, supuestamente, por Sir Cyril Burt y sus colaboradores a lo largo de un período de 20 años. Negaban que hubiera correlación significativa, en lo que a posibilidades económicas se refiere, entre las familias que criaron gemelos separados. Pero no daban detalles. Cuando Kamin examinó cuidadosamente los trabajos comenzaron a descubrirse curiosas anomalías. Los tamaños de la muestra se indicaban de manera diferente, o no se señalaban, en los distintos estudios. No se aportaban datos acerca de las pruebas de CI. Se ajustaron los resultados de los tests para explicar la opinión subjetiva de los entrevistadores acerca de si reflejaban adecuadamente las semejanzas de los gemelos. Los coeficientes de correlación calculados sobre distintos grupos de gemelos concordaban, no obstante, una y otra vez hasta la tercera cifra decimal. Se creía, además, que los datos originales se habían perdido en un incendio del laboratorio.

Al asunto le dedicaron varios años de investigación Kamin y, posteriormente, Oliver Gillies, un médico escritor. Llegaron a la conclusión de que los estudios de gemelos de Burt eran pura invención. No había tales colaboradores de Burt, ni existían los resultados de las pruebas ni, por lo que parecía, tampoco los gemelos. Por esta razón, no se incluyeron los estudios de Burt y sus "colaboradores" en la ilustración de la página 98. Todo indicaba que Burt había fabricado una larga historia de patrañas, sin olvidar las revisiones encomiásticas de sus propios trabajos publicadas bajo nombres ficticios en una revista de la que era editor.

Las reacciones de los psicólogos y de los profesionales de la genética humana ante la cascada de acusaciones contra la obra de Burt son reveladoras por sí mismas. Algunos se limitaron a afirmar que Burt había "comunicado de forma descuidada" su trabajo. A lo que parece, se puede ser descuidado hasta la tercera cifra decimal. Otros lo achacaron a su avanzada edad, una extravagancia senil, por más que resultó claro que los fraudes se remontaban a los primeros trabajos. Pero lo más inquietante

es que algunos de sus colegas más prominentes aseguraron que siempre habían dudado de las investigaciones de Burt, pero que nunca las habían cuestionado porque "las exponía con mucho estilo".

Los estudios fraudulentos de Burt y las reacciones de sus colegas ante los mismos son sólo el paroxismo de un fenómeno general en el tratamiento de la variación mental y temperamental. La mayoría de los trabajos sobre la heredabilidad de rasgos humanos adolece de uno o varios defectos metodológicos graves, entre los que reseñaré: (1) tamaño de muestra muy pequeño; (2) confusión de la correlación observada entre parientes con la correlación genética; (3) adopciones selectivas en estudios de adopción; (4) evaluaciones subjetivas de semejanza y (5) ajustes estadísticos *a posteriori* que acomodan los datos a las expectativas genéticas. Cualquiera de estos defectos o todos ellos descalificarían automáticamente un artículo de investigación para su publicación en una revista científica si el tema fuera el rendimiento lechero del ganado. Las revistas de psicología y de genética del comportamiento los publican regularmente, y no se aprecia ningún progreso en el rigor de los trabajos. Todavía en 1979, la principal revista científica de genética del comportamiento publicó una estimación de la heredabilidad del CI humano basada enteramente en la correlación observada entre padres e hijos en familias normalmente estructuradas, aun cuando el editor conocía, y lo ha señalado en otro lugar, que no hay manera de saber en tales casos qué parte de la correlación es consecuencia del ambiente familiar compartido. Es imposible evitar la conclusión de que hay un prejuicio profundamente arraigado a favor de una explicación genética de la variación del comportamiento humano.

Estudios de adopción

En principio, los trabajos sobre adopción deberían permitir establecer la influencia genética sobre la variación en el CI. La ilustración de la página 98 incluye datos de estudios que comparan los CI de los padres con los de sus hijos adoptivos o los CI de hermanos criados separadamente. A primera vista, los dos grupos de investigaciones aportan resultados muy similares, aunque la correlación genética esperada entre los CI de hermanos criados separadamente es 0,5 y la que debería haber entre los CI de padres adoptivos y los de sus hijos adoptivos es nula. No parece, por tanto, que haya aquí muchos indicios de heredabilidad.

El estudio ideal de la adopción sería aquel que comparase el CI de un hijo adoptado con los CI de sus padres adoptantes y con los de sus progenitores. Pero se trata de un ideal difícil de conseguir, ante la imposibilidad, casi absoluta, de recoger datos relativos a los padres naturales. Se usa, como medida sustitutoria, un grupo distinto de niños y sus padres biológicos cuyas características familiares, las biológicas y las adoptivas, se parezcan lo más posible. En cualquier caso, se impone que las adopciones se hayan hecho al azar. Es decir, es esencial que los hijos de padres cuyos CI son altos no sean adoptados por familias con CI superiores al promedio. De lo contrario, puede aparecer una correlación en los CI entre hijos adoptivos y sus progenitores que no sea consecuencia del parentesco biológico, sino del ambiente donde se desarrollaron.

Correlaciones en el CI o en los logros escolares observadas entre padres e hijos en tres estudios de adopción

Estudio	Correlaciones		
	Hijo adoptivo con madre adoptiva	Hijo biológico con madre biológica	Hijo adoptivo con madre biológica
Burks	0,19	0,46	–
Leahy	0,20	0,51	–
Skodak y Skeels	0,02	–	0,32

Tres extensas investigaciones sobre la adopción han seguido este método comparado. Dos, las acometidas por Burks y Leahy, comparaban familias adoptivas con un conjunto diferente, aunque presuntamente equiparable, de familias biológicas. El tercer estudio, firmado por Skodak y Skeels, utilizaba niveles educativos de las madres adoptivas, CI de los hijos y CI de las madres naturales de los niños adoptados. Por desgracia, las madres adoptivas no fueron sometidas a tests de CI. Los resultados, que se muestran arriba, parecen pruebas fehacientes de efectos genéticos, por cuanto la correlación de los hijos con sus padres adoptivos en cada caso es mucho menor que la correlación de los hijos con sus progenitores. Sin embargo, un examen pormenorizado de estos resultados, efectuado por Kamin, plantea algunas cuestiones graves sobre su diseño. El estudio de Burks incluía muchos niños con serio retraso, lo que, naturalmente, reducía mucho la correlación del CI con los padres adoptivos, quienes en general proceden de las categorías socioeconómicas más altas y tienen valores del CI superiores a la media de la población en su conjunto. Tanto en el estudio de Burks como en el de Leahy, la equiparación de las familias biológicas y adoptivas era pobre. Comparados con los progenitores, los padres adoptivos eran mayores, con ingresos superiores en un 50 por ciento y menos hijos, como cabía esperar. En general, la diversidad familiar de éstos era inferior, con mucho, a la que presentaban los progenitores en casi todos los aspectos. En el estudio de Skodak y Skeels había adopciones selectivas, con hijos de madres de educación elevada recogidos en hogares de nivel superior. De esas investigaciones, pues, no podemos deducir cuál sea realmente la heredabilidad del CI.

La característica más sorprendente y uniforme de los estudios de adopción no suelen comentarla mucho quienes están interesados en demostrar la existencia de efectos genéticos: sean cuales fueren las correlaciones entre los CI de los hijos y los de sus padres biológicos, *el fenómeno de la adopción aumenta de forma significativa el CI de los niños.* En el estudio de Skodak y Skeels, el CI de las madres biológicas promediaba sólo 86, una desviación típica por debajo de la media de la población. En cambio, el CI medio de sus hijos bajo el cuidado de familias adoptantes era de 117, una desviación típica por encima de la media de la población. En un estudio de niños de orfelinato en el Reino Unido se advirtió el mismo fenómeno. Los niños llevados al orfelinato en su infancia temprana tenían un CI de 105 si permanecían en el orfelinato hasta que tenían unos 5 años de edad, 100 si se devolvían a su madre natural y 115 si se entregaban en adopción. Estas observaciones son exactamente

cuanto cabía esperar de las características sociales de los padres adoptivos: pertenecientes a la clase media y clase media-superior, con pocos hijos propios o ninguno, que poseen poder económico, motivación y entorno de clase idóneos para producir hijos "inteligentes". No hay, desde luego, contradicción alguna entre este efecto de adopción y la posibilidad de que los resultados del CI sean, en buena parte, heredables. "Genético" no significa "invariable". No importa cuán alta sea la heredabilidad del CI: las familias de clase media-superior tienden a producir hijos de clase media-superior.

Migración

El movimiento de genes de una población a otra ha sido un proceso constante a lo largo de toda la historia. Raramente, como sucedió con la emigración de alemanes de clase media a los Estados Unidos en la década de 1920, es una consecuencia de una emigración más o menos libremente elegida. Más a menudo es consecuencia de fuerzas políticas y económicas que no dejan elección, o muy poca, a la gente que emigra. La inmigración de europeos meridionales a los Estados Unidos a principios de este siglo, y la afluencia anterior de asiáticos, fueron producto de las condiciones económicas intolerables con que estas gentes se encontraban en su patria y del reclutamiento activo de inmigrantes por parte de agentes laborales y compañías de buques de vapor. Otros deben emigrar al enfrentarse a un clima político hostil a su ideología religiosa, social o económica, como ocurrió con los peregrinos del siglo XVII o los vietnamitas que han debido abandonar su país en todo tipo de embarcaciones.

Al movimiento de personas por propia voluntad se suma la coerción violenta, que ha desempeñado un importante papel en el modelado de la variación geográfica humana. El legendario rapto de las Sabinas por los compañeros de Rómulo simboliza el modo en que a menudo se han mezclado las tribus y grupos locales. A una escala mucho mayor, el transporte de esclavos africanos al Nuevo Mundo, que se inició en el siglo XVI y persistió durante 300 años, no sólo tuvo un profundo efecto sobre la diversidad de las poblaciones americanas, sino que probablemente fue el fenómeno más significativo a la hora de orientar la evolución política y social del hemisferio occidental.

WALK OUR HORSES

And lo! he darts his piercing eye profound,
And looks majestically stern around!

The husband and wife, after being sold to different purchasers, violently separated....never to see each other more.

Diversidad entre grupos

8

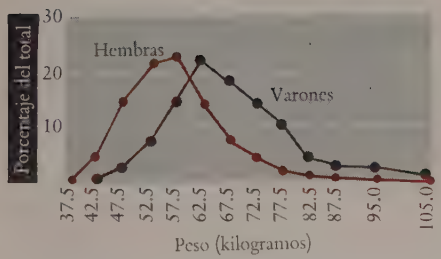
La biología y la historia de la especie humana han creado líneas divisorias que distribuyen a los seres humanos en grupos. Hay hombres y mujeres, negros y blancos, alemanes y españoles, obreros y patronos. Las diferencias biológicas y culturales de los grupos varían, por más que todas esas distinciones compartan dos cosas: su historicidad, incluso las más biológicas, y su biologismo, incluso las más históricas. Resulta trivialmente obvio que el principal carácter distintivo de hombres y mujeres, el desarrollo diferencial de sus órganos sexuales internos y externos, tiene un origen biológico muy antiguo. En buena extensión, de semejante diferencia participan todos los mamíferos y, en sus rasgos más generales, todos los vertebrados. Pero la diversidad en el vestido, rango social, rol familiar y proceso de producción, que también caracterizan a hombres y mujeres, tienen una explicación genuinamente histórica. Media un abismo de una época a otra y de una cultura a otra. Aunque en los debates sobre las diferencias sexuales de nuestra sociedad aparezca, como tema recurrente, la opción según la cual tales diferencias culturales esconderían un fundamento biológico. La prensa diaria y la científica acaban de llenar páginas donde se especula en torno al "gen de las mates", que sólo poseerían los varones. Ello justificaría la baja proporción de mujeres que cultivan esa ciencia. En el otro extremo del abanico de las diferencias grupales hallamos a los obreros y los empresarios, categorías que no tienen significado alguno entre los pigmeos y que, sólo si forzamos muchísimo las cosas, encontramos sus análogos en la organización de la sociedad europea del siglo XIII. Lo que no obsta para que se repita la cantinela: la clase obrera y la clase media que se desarrollaron desde el siglo XVII en Europa poseen un fundamento biológico. En palabras del psicólogo R. Herrnstein:

Las clases privilegiadas del pasado probablemente no fueran muy superiores a las oprimidas, desde un punto de vista biológico, razón por la cual la revolución tenía una elevada probabilidad de éxito. Al eliminarse las barreras artificiales entre las clases, la sociedad ha fomentado la creación de barreras biológicas. Cuando la gente ocupa su nivel natural en la sociedad, las clases superiores, por definición, están más capacitadas que las inferiores.

Lo biológico y lo histórico se atemperan entre sí en la creación de diversidad grupal. La existencia de propietarios de plantaciones y esclavos en Norteamérica no se justifica porque hubiera blancos y negros, sino porque el sistema agrícola era el adecuado para la producción de tabaco, caña de azúcar y algodón, y porque de los negreros podían obtenerse ejércitos de mano de obra barata para trabajar el campo. Por razones históricas, los esclavos eran negros y los dueños blancos, de modo que una diferencia biológica (el color de la piel) se convirtió en el símbolo de una diferencia de clase. Posteriormente, esa diferencia en el color de la piel serviría de pretexto para la discriminación política y económica. El color de la piel se convierte, así, en causa de desempleo. Podría afirmarse, por tanto, que el desempleo reside en los genes, aunque por una ruta de causalidad indirecta y enteramente histórica. Además, la biología puede tener efectos retroactivos sobre sí misma a través de las

distinciones sociales: por razones hormonales, las mujeres, por término medio (pero sólo por término medio), tienen una proporción de músculo a grasa distinta de la que tienen los varones, de ahí que las mujeres, por término medio (pero sólo por término medio), puedan ejercer algo menos de fuerza física sobre los objetos. La división del trabajo por razón del sexo, y el reparto , desde temprana edad, del aprendizaje, la actividad y la actitud, exageran enormemente esa pequeña diferencia: las mujeres, a medida que avanzan en su desarrollo, aumentan su debilidad con respecto al varón, hasta un extremo que supera en mucho lo que cabe atribuir a los efectos producidos por las hormonas. Los récords deportivos femeninos no han igualado a los masculinos, aunque las diferencias se han reducido de manera muy considerable en los últimos 20 años.

Dos problemas importantes y relacionados en la descripción y la comprensión de las diferencias entre grupos son la asignación y el estereotipo. ¿De qué nos valemos para decidir que *A* es varón y *B* hembra? En principio, siempre cabe echar mano de algún criterio apriorístico y aplicarlo estrictamente: *A* es varón porque tiene pene. Sin embargo, existe un reducido número de personas para las que incluso un criterio tan riguroso como ése no sirve, pues sus genitales externos se han desarrollado de forma ambigua. Pero se trata de un número lo suficientemente pequeño para que no plantee problemas graves de clasificación. La dificultad real estriba en que, en la vida, se trazan las líneas de manera distinta. A cada grupo se le asigna una serie de características y se crea un estereotipo complejo, que luego se aplica para juzgar la pertenencia a dicho grupo. Esperamos que todo el mundo se ajuste al patrón, aun cuando exista bastante diversidad dentro de los grupos y veamos



Distribución del peso corporal en jóvenes adultos (17 años) norteamericanos, varones y hembras.

que los estereotipos entre grupos se solapan al tabular los rasgos. Todavía más. Tomamos especial nota de cualquier desviación que se presente de los estereotipos esperados: "¡Qué mujer tan agresiva!"; "Tiene los andares de mujer"; "Para ser latina, tiene un temperamento bastante tranquilo"; "Su piel es tan clara que no se diría que es negro". Si la disonancia es demasiado grande, quizá ello nos perturbe, desoriente o incluso enfurezca. En una de sus novelas, Paul Scott describe un hindú que, habiéndose criado desde los dos años en la sociedad inglesa de clase media-superior y asistido a un internado inglés, vuelve a la India sólo para enfrentarse, con su voz y actitudes impecables de inglés de clase alta y con su cara de color moreno oscuro, a la sociedad colonial británica. El desconcierto que produce entre los funcionarios subalternos de la administración pública, que reconocen a un inglés de clase alta con sólo oírlo y a un indio con sólo verlo, es más de lo que pueden soportar.

La convicción de los estereotipos es tan honda que he de esforzarme especialmente, al escribir estas líneas, para no utilizar frases como "las mujeres son...", o "los negros difieren de los blancos en...". Tales locuciones dicen que "*todas* las mujeres son..." o que "*todos* los negros difieren de *todos* los blancos en...". Pero no hay características que distingan a todos los negros de todos los blancos, ni siquiera el color de la piel. Una vez se ha admitido que una característica varía en el interior de un grupo y que existe cierto solapamiento de las distribuciones de los grupos, la descripción estereotipada es falsa, y necesitamos una descripción más precisa y sutil de las diferencias entre grupos. La ilustración de la izquierda muestra la distribución de pesos de los jóvenes blancos de ambos sexos, en los Estados Unidos. Se advierte una estrecha superposición en las distribuciones, aunque el peso medio de los varones es mayor que el peso medio de las hembras. ¿Cabe añadir algo más? Sí. No es cierto que la mayoría de los hombres pesen más que la mujer más pesada. A veces se dice que "la mayoría de los hombres pesa más que la mayoría de las mujeres", pero eso es repetir con otras palabras que el peso mediano de los varones es mayor que el peso mediano de las hembras. Si dos poblaciones difieren en sus medianas, incluso en ínfima cantidad, entonces la mayoría de individuos de una población se hallará por encima de la mayoría de individuos de la otra. El punto crítico es el siguiente: si la distribución de un rasgo en una población se solapa con la de otro de una segunda población, las afirmaciones estereotípicas resultan engañosas. El peso de una persona no puede predecirse porque se conozca su sexo, ni del peso puede inferirse el sexo. Cada persona debe considerarse individualmente.

En la práctica social, los grupos están bien definidos cuando tal descripción sirve para alguna función social importante, por más que los rasgos de la definición social, como todo criterio aislado, apenas si tengan significado. En los Estados Unidos se considera negra la persona que posee algún antepasado negro conocido, con independencia de su aspecto real; judía, si sus apellidos o los de sus padres lo son, sin que importen sus sentimientos religiosos. Estas definiciones son realidades sociales. La cuestión es si esas realidades sociales corresponden a algún otro tipo de realidad, si las diferencias de raza, clase y sexo reflejan alguna parte significativa de la diversidad, más allá de los criterios sociales utilizados para definir los grupos.

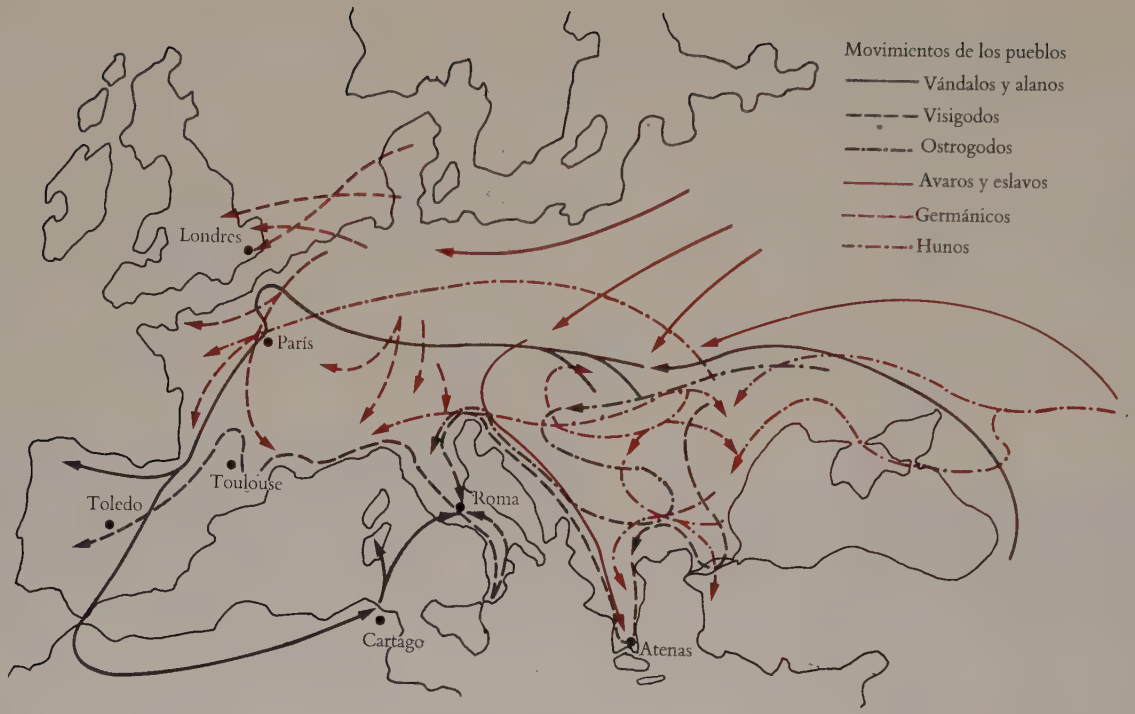
¿Qué es una raza?

Pastor vasco. A menudo se afirma que los vascos descienden directamente de pueblos europeos occidentales del neolítico temprano, sin que experimentaran mezcla con otras poblaciones.

Los colectivos de la especie humana se hallan nítidamente definidos y separados por líneas geográficas. Nadie confundiría un chino con un africano occidental o un finlandés con un aborigen australiano. Antes del desarrollo de la moderna teoría de la evolución, cuando se suponía que todas las especies habían sido creadas tal cual por un poder sobrenatural, se admitía también que esos grupos geográficos descendían de "naciones" creadas separadamente. Cada uno de ellos, se creía, representaba un tipo platónico puro, al igual que las distintas especies, tipos que habían permanecido invariables desde el momento de la creación. La aceptación del hecho de la evolución a finales del siglo XIX significó la destrucción del punto de vista tipológico de las especies, puesto que el darwinismo destacaba tanto el hecho de la variación individual en el seno de la especie como la modificación constante que cada una experimentaba. Resulta curioso que ese cambio de enfoque de los biólogos tardara en llegar a la antropología cerca de un siglo desde la publicación de *El origen de las especies,* de Darwin. Hasta hace muy poco, los antropólogos seguían aferrados, en su esquema mental, al criterio tipológico; los mismos libros de texto de antropología física ponían especial cuidado en señalar las fronteras de las razas humanas y en darles nombre. Algunos autores ("agrupadores") distinguían sólo una docena de razas principales, mientras que otros ("separadores") hablaban de una muchedumbre de ellas. Cierto tratado que gozó de amplia aceptación describía 30 razas y ofrecía una fotografía de un miembro típico de cada una.

El problema que plantea esta catalogación es el de las inmensas contradicciones que surgen entre las distintas maneras de dividir las razas humanas. ¿Son caucasianos los turcos, según apunta su aspecto, o pertenecen a las tribus mongoloides de Asia central, con las que (al igual que los húngaros y los fineses) presentan afinidad lingüística? ¿Dónde situar a los vascos, que a todas luces parecen españoles pero cuyo idioma y cultura no evidencian relación manifiesta con ningunos otros en el mundo? Las poblaciones indias de lengua hindi y urdu ofrecen su peculiaridad: históricamente son una mezcla de aborígenes dravídicos del sur de Asia, arios de Asia central (con claro parentesco con los caucásicos) y persas. ¿Habrá que encuadrarlos entre los europeos, cuyos idiomas provienen del sánscrito, al que el hindi y el urdu están muy próximos, o bien su piel oscura los acercará a los asiáticos meridionales?

El esfuerzo por construir un conjunto de categorías de tipos humanos cada vez más complejos que se correspondan con la increíble variedad de seres humanos terminó por caer bajo su propio peso, del mismo modo que el sistema de los epiciclos ptolemaicos se derrumbó cuando las observaciones astronómicas obligaron a explicaciones cada vez más complicadas. Al igual que la revolución copernicana simplificó las explicaciones astronómicas, así la revolución darwiniana, cuando finalmente llegó a la antropología, simplificó nuestra comprensión de la diversidad geográfica humana. Los antropólogos ya no pretenden definir y dar nombre a razas y subrazas, porque reconocen que no hay grupos humanos "puros", que hayan existido desde la Creación como unidades distintas. La característica más sorprendente de la historia humana es la migración y fusión incesantes y generalizadas entre


Movimientos de los pueblos
Vándalos y alanos
Visigodos
Ostrogodos
Avaros y eslavos
Germánicos
Hunos
Londres
París
Toulouse
Toledo
Roma
Cartago
Atenas

Toulouse
Toledo
Gibraltar
Trípoli
Damasco
Alejandría
Medina
La Meca
Suhar
Isfahan
Samarcanda
Kabul

El mapa superior reconstruye la historia de las migraciones e invasiones europeas de los primeros seis siglos d. de C. Avaros, hunos, alanos y ostrogodos invadieron Europa desde el este, mezclándose con los pueblos que ya residían en Europa central, a los que empujaron hacia el sur y el oeste.

En 632, a la muerte de Mahoma, los pueblos de Arabia y del norte de Africa comenzaron a extenderse por toda la cuenca mediterránea y el Oriente Próximo, hasta la India; hacia 750, la dinastía abásida constituía la mayor civilización del mundo occidental, como se indica en el mapa inferior.

grupos de regiones diferentes. La migración en masa no es ningún fenómeno reciente, fruto del desarrollo experimentado por el transporte aéreo y marítimo. Ha sido una necesidad económica de todas las épocas. Los ingleses, con tanta conciencia de raza, son mera amalgama de los pueblos de los bocales, de la Edad del Bronce, los celtas indoeuropeos del primer milenio a. C., los anglos, sajones, jutos y pictos del primer milenio d. C. y, finalmente, los vikingos y sus advenedizos nietos, los normandos. Los mapas de la página anterior ilustran la mezcla de asiáticos centrales, eslavos, mediterráneos y europeos septentrionales que se produjo en el breve período del final del Imperio Romano. El auge del Islam en el siglo VII d. C. impulsó una amplia difusión de la cultura y del pueblo árabe, de Córdoba a Kabul, en menos de cien años. El califato omeya se encontraba en España en 711, en Toulouse en 721 y en Córcega a mediados del siglo IX; el último estado árabe no abandonó Europa hasta 1492, expulsado por los Reyes Católicos Isabel y Fernando. Mientras tanto, comerciantes y tratantes árabes de esclavos se habían adentrado en Africa central. Cuando Henry M. Stanley emprendió su famosa búsqueda del Dr. Livingstone partió del puerto arabizado de Zanzíbar y siguió una conocida ruta comercial árabe hacia el oeste, a través de puntos de intercambio árabes, hasta el lago Victoria. Tampoco en el Extremo Oriente es distinta la situación. Los japoneses son una mezcla de invasores coreanos y de isleños del norte. Los mismos aborígenes australianos, que algunos antropólogos llegaron a considerar una especie genuina, tienen una elevada proporción de antepasados papúes y polinesios de las costas orientales y septentrionales de Australia. La idea de que hay razas estables y puras que se hallan hoy en peligro de mezcla bajo la influencia de la cultura industrial moderna carece de sentido. Puede, efectivamente, haber grupos endógamos, en gran parte aislados biológicamente por la geografía y la cultura de sus vecinos, como los pigmeos del bosque de Ituri, pero son escasos y, en cualquier caso, no están aislados del todo. El compañero pigmeo de Colin Turnbull, Kenge, parece que tuvo relaciones sexuales con mujeres de otras tribus.

Un ejemplo de migración

El paso de genes de una población a otra responde a muchas circunstancias: migración en masa, guerras, comercio, captura de esclavos, violación o simple vecindad. Un caso bien documentado en el que se dan las tres últimas es la mezcla de negros y blancos en Norteamérica. A partir del siglo XVII se introdujeron en el continente norteamericano esclavos negros procedentes de Africa occidental. Persistió la importación hasta que, a principios del siglo XIX, la economía de la plantación y el comercio mundial elevaron el coste de la compra por encima del coste de la reproducción de los esclavos. Así, desde 1813 hasta hoy, y salvo por alguna inmigración procedente del Caribe, Norteamérica no ha tenido, prácticamente, aporte de genes africanos. Desde que comenzó la introducción de esclavos se ha asistido a cierta mezcla entre negros y blancos, con distinta intensidad según las épocas y los lugares. Muchas esclavas eran violadas o convertidas en amantes de sus amos blancos. El propio Thomas Jefferson tuvo varios hijos de su amante esclava, Sally Hemings. Con la emancipación se prohibió en el sur el matrimonio entre

Los negros americanos presentan una cantidad variable de linaje africano y europeo.

blancos y negros, pero la mezcla continuó en las ciudades, en especial en las concentraciones industriales del norte. En la actualidad, las personas clasificadas como negras tienen una proporción variable de antepasados blancos, y una fracción de blancos tienen cierta proporción de antepasados negros. Debido a la definición social de raza en los Estados Unidos, estas dos categorías son muy asimétricas: prácticamente cualquier antepasado negro conocido determina que una persona sea "negra".

Para estimar la proporción real de linaje blanco en los negros recurrimos a los datos sobre polimorfismos genéticos. De éstos, los hay en que un alelo es común entre los europeos, pero se halla ausente o casi en los africanos occidentales; y a la inversa. El alelo Fy^a, del grupo sanguíneo Duffy, tiene una frecuencia de alrededor del 40 por ciento entre los blancos, pero falta prácticamente en los africanos

occidentales. El alelo R_0, del sistema del grupo sanguíneo Rh, es raro en los blancos; tiene, en cambio, una frecuencia del 60 por ciento entre los africanos occidentales. La frecuencia de esos alelos en los negros americanos será intermedia en la medida en que éstos posean antepasados africanos y europeos. Si, por término medio, la población negra arrastra un 10 por ciento de ascendencia blanca, cabe esperar que la frecuencia de un alelo en ella sea el resultado de la mezcla del 90 por ciento de la frecuencia del alelo africano con el 10 por ciento de la frecuencia del alelo europeo. Para el alelo Fy^a, la frecuencia en los negros americanos sería de 0,10 (0,40) + + 0,90 (0) = 4 por ciento. La tabla de la izquierda muestra los resultados de varios estudios de frecuencia de alelos entre negros americanos comparados con blancos americanos y africanos occidentales. Las estimaciones van desde un 4 por ciento de mezcla en Charleston hasta más del 25 por ciento en Detroit, siendo el Sur rural intermedio. No está claro si esas diferencias locales reflejan tasas reales de mezcla distintas o diferencias en las tasas de migración a las ciudades de negros con proporciones distintas de ascendencia europea. Si se nos permite considerar Charleston prototípica de las ciudades sureñas, entonces, y teniendo en cuenta la distribución actual de los negros entre el norte y el sur rurales y urbanos, alrededor del 15 por ciento de todos los genes de la población negra norteamericana los introdujeron los europeos en los últimos 250 años, aproxiadamente. Si damos 25 años a cada generación, ello significa una tasa aproximada del 1,5 por ciento por generación. Sin embargo, y puesto que los cálculos no tienen en cuenta el paso inescrutable de genes negros a la población blanca, las estimaciones son inferiores a las tasas de mezcla reales. Cuando la proporción de antepasados blancos de una familia es suficientemente alta, tal linaje desaparece de la población "negra".

Estimaciones de la proporción de ascendencia europea en negros americanos, a partir de la frecuencia del alelo Fy^a

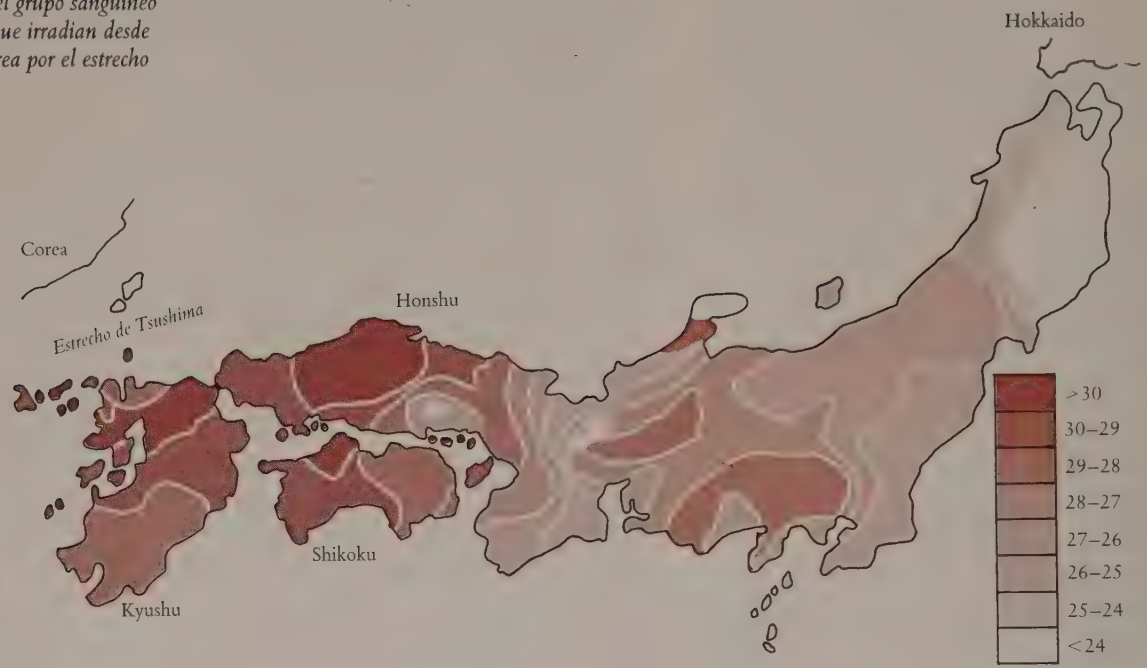
Localidad	Frecuencia de Fy^a en negros	Estimación de la migración
Nueva York	0,081	0,189
Detroit	0,111	0,260
Oakland, California	0,094	0,220
Charleston, Carolina del Sur	0,016	0,037
Condados de Evans y Bulloch, Georgia	0,045	0,106

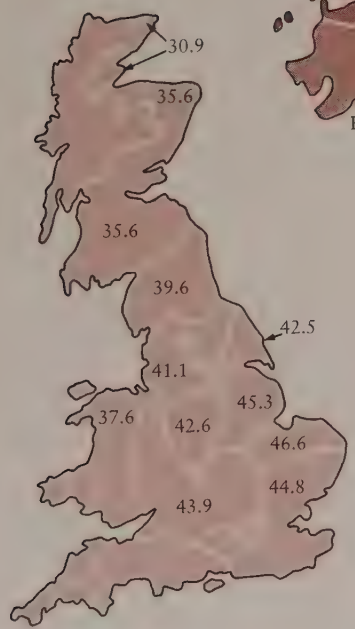
Fuente: L. L. Cavalli-Sforza y W. Bodmer, *The Genetics of Human Populations* (W. H. Freeman and Company, 1971).

Diferenciación geográfica

De las migraciones y fusiones entre los pueblos no ha resultado una amalgama uniforme. Los procesos de diferenciación que se dan entre grupos locales en el curso de su evolución (que merecerán una consideración más detenida en el último capítulo) tienen lugar al mismo tiempo que la mezcla. Siempre existe, pues, cierta variación geográfica. Parte de la cual es un vestigio de divergencias antiguas que todavía no han allanado la migración y el entrecruzamiento; de ahí que se distinga todavía la imagen de invasiones pasadas en las actuales frecuencias génicas. La ilustración de la página siguiente muestra la clina (serie de cambios graduales) de la frecuencia del tipo sanguíneo A en el Japón. El tipo sanguíneo A aparece muy concentrado en el oeste, frente a la península de Corea, y disminuye clinalmente hacia el nordeste, en dirección a Hokkaido. Corea ha sido, tradicionalmente, la cabeza de puente de las invasiones continentales del Japón, tradición encarnada en el relato del *kamikaze,* el Viento Divino que dispersó la flota de Kublai Kan en el estrecho de Tsushima, en 1281. Clinas semejantes se aprecian en Gran Bretaña e Irlanda. La frecuencia del tipo sanguíneo A supera el 50 por ciento en East Anglia, disminuye hacia el norte y el oeste, hasta alcanzar el 25 por ciento en el oeste de Irlanda. Los tipos B y AB presentan la tendencia opuesta; desde un ocho por ciento,

Clinas en el porcentaje del grupo sanguíneo A en el Japón moderno, que irradian desde la región separada de Corea por el estrecho de Tsushima.





Porcentaje del grupo sanguíneo A en varias regiones de Gran Bretaña. Muestra una clina decreciente hacia el norte y hacia el oeste desde los puntos de penetración de las invasiones danesas, en la costa oriental (llamada por ello Danelaw).

en el este y el sur, crecen hasta el 18 por ciento en Escocia, Gales e Irlanda. Tales cambios reflejan la historia conocida de los movimientos que celtas, pictos, daneses y vikingos realizaron a través de las islas.

A mayor escala, grandes diferencias en el color de la piel, forma del cabello, estatura y lenguaje distinguen una región geográfica de otra. Las diferencias entre grupos geográficos nos parecen muchísimo mayores que la variabilidad entre los individuos que conforman los respectivos grupos, pero esas diferencias afectan a rasgos a los que somos particularmente sensibles. Las mismas características que utilizamos para reconocer a los individuos, y con las que estamos tan finamente sintonizados, sirven, asimismo, para distinguir a los grupos. El color de la piel de cualquier ghanés se aparta tanto del de cualquier noruego que la diferencia entre uno y otro pueblo parece enormemente mayor que la pequeña variación que pueda darse entre los individuos de cada grupo. La tipología y el estereotipo se deslizan de nuevo en nuestra percepción de los grupos, por la sencilla razón de que estamos más atentos a los rasgos que difieren mucho entre tales colectivos. La cuestión central es la siguiente: ¿son típicas esas grandes diferencias?

Para contestar a esa pregunta en un plano biológico precisamos una muestra de variación que pueda describirse objetivamente, que no esté sobrecargada por rasgos

que nos resulten obvios en tanto que observadores sociales, y que se haya caracterizado a lo largo de una muestra suficientemente amplia de grupos geográficos para darnos una imagen general. Los polimorfismos moleculares simples parecen cumplir los requisitos. La variación en los grupos sanguíneos, los tipos inmunes y las enzimas pueden establecerse de manera objetiva; su genética, sencilla, se conoce bien; además, en los últimos 40 años, los antropólogos y los genetistas humanos han escrutado los grupos sanguíneos y las enzimas de miles de personas en multitud de poblaciones locales de todo el mundo. La comparación de las frecuencias génicas de esos distintos polimorfismos en poblaciones diferentes debe darnos una imagen objetiva de la diversidad geográfica humana.

En la ilustración adjunta se ofrece un ejemplo de dicha comparación. Se enumeran las frecuencias de los alelos del grupo sanguíneo ABO en una muestra de grupos geográficos humanos. Cada punto representa una población. La frecuencia de cada alelo (I^A, I^B o i) en esa población se deduce, en el esquema, midiendo las perpendiculares que, desde el punto, se dirigen a los lados del triángulo. Así, las frecuencias para la población 11 son : $I^A = 0{,}20$, $I^B = 0{,}28$, e $i = 0{,}52$. La población totalmente monomórfica sería un punto en uno de los tres vértices. Una población situada en uno de los lados carecería de uno de los tres alelos (así, las poblaciones 4, 5, 14 y 18, a todas las cuales les falta el alelo I^B). No hay población humana completamente monomórfica para el sistema ABO, aunque en una muestra de 194 indios tobas de la Argentina sólo tres personas eran de tipo sanguíneo A y las restantes portaban el tipo O. Como se desprende de la figura, toda las poblaciones humanas se arraciman en la parte derecha del vértice superior, que corresponde a una frecuencia elevada de i, una frecuencia media de I^A y una frecuencia media baja de I^B. En este sentido, no se conoce ninguna población humana con una frecuencia del alelo i que sea inferior al 50 por ciento, ni con una frecuencia del alelo I^B superior al 30 por ciento. La otra característica de la distribución mundial de las frecuencias de ABO es que no presenta ninguna coherencia geográfica reseñable. Las regiones sombreadas incluyen poblaciones con frecuencias similares, pero esos conjuntos no corresponden a grupos geográficos. Cada agrupación de puntos encierra cierta mezcla de poblaciones europeas, africanas, asiáticas e indias americanas. Lo que no significa que no existan en absoluto regularidades geográficas. Los distintos grupos de indios americanos tienen, de manera uniforme, frecuencias muy bajas del alelo I^B, y algunos no tienen prácticamente más que i. Sin embargo, los aborígenes australianos y los vascos tienen también frecuencias muy bajas de I^B, y algunos grupos de indios americanos manifiestan frecuencias bastante altas de I^A. De hecho, tanto la frecuencia más elevada de I^A en el mundo (82 por ciento) como la más baja (1,5 por ciento) se encuentran en tribus de indios americanos. El alelo I^B suele encontrarse en su frecuencia más alta (del 20 al 25 por ciento) en el centro y sudeste de Asia; decrece en zonas concéntricas en todas direcciones, desde la meseta de Asia central (véase la ilustración de la página siguiente). Quizá el alelo I^B surgió en Asia central y luego se extendió, con el movimiento de los pueblos de la estepa centroasiática, hacia Europa, Africa y Siberia. La ausencia del alelo I^B en el Nuevo Mundo y en Australia

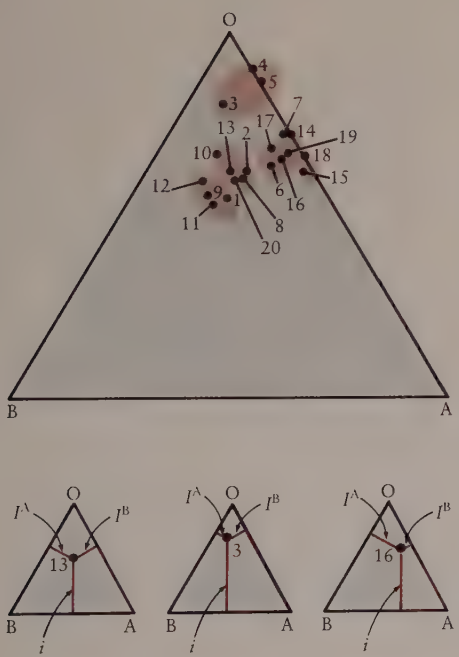


Diagrama trialélico que muestra la composición del grupo sanguíneo de 20 poblaciones humanas diferentes de varias regiones del mundo. Las poblaciones 1 a 3 son de africanos; de 4 a 74 indios americanos; de 8 a 13, asiáticos; 14 y 15, aborígenes australianos, y de 16 a 20, europeos.

Distribución mundial del gen del grupo sanguíneo I^B. Las líneas conectan lugares que presentan la misma frecuencia del gen. Obsérvese que Asia central es una región con una elevada frecuencia de I^B, y que, a partir de esa zona, la frecuencia decrece en todas direcciones.

sugiere que su origen ocurriría después de la elevación del nivel del mar que acompañó la fusión de los glaciares continentales, hace 10.000 años.

Si atendemos al esquema triangular de la página 117, advertiremos que las poblaciones humanas están moderadamente diferenciadas entre sí por las frecuencias génicas. Impresión que se confirma tras el examen de una muestra más amplia de genes. En la tabla superior de la página siguiente se recoge la frecuencia de alelos para siete loci enzimáticos polimorfos, escogidos al azar en una muestra de europeos y africanos. La semejanza entre los dos grupos es notable. Si exceptuamos el gen de la fosfoglucomutasa-3, el alelo más común de cada gen es el mismo en los europeos y en los africanos. Alelos poco frecuentes en una muestra no aparecen en la otra (el alelo 2 del gen de la adenilato quinasa, cuya frecuencia es baja entre los europeos y falta en la muestra de africanos), pero podrían salir en muestras mayores. Si se compara con la diversidad enzimática en el seno de cada población, las diferencias entre los dos grupos no parecen grandes. Un cotejo similar, con resultados afines, se ofrece en la tabla de la página 37, que presenta las frecuencias de las variantes HLA, mucho más polimorfas.

Para hacernos una idea de hasta dónde llega la semejanza y la disparidad entre poblaciones, desde el punto de vista genético, hemos esquematizado un cuadro con

Frecuencias alélicas en siete loci polimórficos en europeos y africanos negros

Locus	Europeos			Africanos		
	Alelo 1	Alelo 2	Alelo 3	Alelo 1	Alelo 2	Alelo 3
Fosfatasa ácida de los hematíes	0,36	0,60	0,04	0,17	0,83	–
Fosfoglucomutasa-1	0,77	0,23	–	0,79	0,21	–
Fosfoglucomutasa-3	0,74	0,26	–	0,37	0,63	–
Adenilato quinasa	0,95	0,05	–	1,00	–	–
Peptidasa A	0,76	–	0,24	0,90	0,10	–
Peptidasa D	0,99	0,01	–	0,95	0,03	0,02
Adenosín desaminasa	0,94	0,06	–	0,97	0,03	–
Heterocigosis media, por individuo	0,068±0,028			0,052±0,023		

Fuente: R. C. Lewontin, *The Genetic Basis of Evolutionary Change* (Columbia University Press, 1974).

Ejemplos de diferenciación extrema y de semejanza elevada en las frecuencias alélicas de grupos sanguíneos en tres grupos raciales

Gen	Alelos	Caucasoides	Negroides	Mongoloides
Duffy	Fy	0,0300	0,9393	0,0985
	Fy^a	0,4208	0,0607	0,9015
	Fy^b	0,5492	–	–
Rhesus	R_0	0,0186	0,7395	0,0409
	R_1	0,4036	0,0256	0,7591
	R_2	0,1670	0,0427	0,1951
	r	0,3820	0,1184	0,0049
	r'	0,0049	0,0707	0
	otros	0,0239	0,0021	0
P	P_1	0,5161	0,8911	0,1677
	P_2	0,4839	0,1089	0,8323
Auberger	Au^a	0,6213	0,6419	
	Au	0,3787	0,3581	
Xg	Xg^a	0,67	0,55	0,54
	Xg	0,33	0,45	0,46
Secretor	Se	0,5233	0,5727	
	se	0,4767	0,4273	

Fuente: R. C. Lewontin, *The Genetic Basis of Evolutionary Change* (Columbia University Press, 1974).

los tres genes polimorfos, a propósito de los cuales los principales grupos geográficos se alejan más entre sí, y con los tres genes que vienen a compartir estrechamente (véase la tabla inferior de la página 119). Los primeros evidencian una disparidad tajante: negros y asiáticos tienen un alelo distinto con frecuencia muy alta para el grupo sanguíneo Duffy; la posesión del alelo Fy^a es un dato bastante seguro de ascendencia europea. La misma asimetría entre negros y asiáticos aparece en los genes *MNS* y *P*. Adviértase que los europeos varían bastante más, en lo concerniente a los tres genes, que cualquiera de las otras "razas". Quizá los europeos tengan más mezcla de ascendentes que africanos y asiáticos, más "puros" en este sentido. Sin embargo, cualesquiera que sean las diferencias genéticas que median entre los tres grupos principales, no se da ningún caso en que un grupo sea completamente homocigoto para un alelo y otro totalmente homocigoto para un alelo diferente. Todos los grupos comparten algunos alelos con los demás grupos. No hay genes raciales puros, aunque ciertos alelos aparecen en un solo grupo geográfico, como el Fy^a, en los caucásicos, o el factor del grupo sanguíneo Diego, que se encuentra únicamente entre los asiáticos y los indios americanos, aunque nunca alcance frecuencias muy elevadas.

Los tres genes polimorfos que aúnan a los principales grupos geográficos (genes Auberger, Xg y Secretor, que determinan proteínas) nos manifiestan el grado de variación que puede presentar un gen en el interior de una población, variación que no trasciende de un grupo a otro. Debe recordarse que esos son los tres genes *polimorfos* más similares. Casi el 75 por ciento de los genes humanos examinados son monomórficos, sin variación entre poblaciones o en el seno de las mismas. Es decir, para el 75 por ciento de la dotación genética humana conocida, *todos* los seres humanos son idénticos, con independencia de su origen geográfico.

Variación relativa en el interior de una misma población y entre poblaciones

Mediante el conocimiento de las frecuencias génicas inferimos qué fracción de toda la diversidad humana está contenida en una población determinada y cuánta diversidad se añade cuando consideramos grupos diferentes. La diversidad de los objetos de un conjunto puede abordarse desde distintas medidas; todas, empero, equivalen a determinar qué probabilidad hay de que dos objetos, elegidos al azar, pertenezcan a clases distintas. Puede medirse la diversidad en diferente nivel de aglomeración de los individuos y así ver cuánta diversidad se añade en cada plano. Piénsese, a modo de ejemplo, en la probabilidad de que dos personas elegidas al azar entre las de una tribu local o nación sean diferentes y compárese con la probabilidad de que dos personas escogidas al azar sean diferentes si fundimos varias tribus o naciones en una "raza". También pueden reunirse todas las razas para determinar cuánto aumenta la probabilidad de diferencia entre dos personas escogidas al azar. Supóngase una diversidad altísima entre los individuos de una nación y que todas las naciones y razas tengan exactamente las mismas frecuencias de variantes en su interior. En ese caso, agruparlas no cambiará la situación; la diversidad entre todas las personas del mundo no será mayor que la diversidad de las que habiten una aldea.

Extremos de frecuencias alélicas de grupos sanguíneos y proteínas polimorfos en poblaciones conocidas

Locus	Alelo	Intervalo de frecuencias	Poblaciones extremas
Haptoglobina	Hp^1	0,09-0,92	Tamiles-lacondones
Lipoproteína	Ag^x	0,23-0,74	Italia-India
Lipoproteína	Lp^a	0,009-0,267	Labrador-Alemania
Xm	Xm^a	0,260-0,335	Isla de Pascua-negros de Estados Unidos
Fosfatasa ácida de los hematíes	p^a	0,09-0,67	Tristan da Cunha-atabascos
	p^b	0,33-0,91	Atabascos-Tristan da Cunha
	p^c	0-0,08	Muchos
6-fosfogluconato deshidrogenasa	PGD^A	0,753-1,000	Bután-Yucatán
Fosfoglucomutasa	PGM_1	0,430-0,938	Judíos habbana-yanomamos
Adenilato quinasa	AK^2	0-0,130	Africanos, amerindios-paquistaníes
Kidd	JK^a	0,310-1,000	Chinos-dayacos, esquimales
Duffy	Fy^a	0,061-1,000	Bantúes-chenchus, esquimales
Lewis	Le^b	0,298-0,667	Lapones-capingas
Kell	K	0-0,063	Muchos-chenchus
Lutheran	Lu^a	0-0,086	Muchos-amerindios brasileños
P	P	0,179-0,838	Chinos-africanos occidentales
MNS	MS	0-0,317	Oceanianos-bloods
	Ms	0,192-0,747	Papúes-malayos
	NS	0-0,213	Borneanos, esquimales-chenchus
	Ns	0,051-0,645	Navajos-palauanos
Rh	CDe	0-0,960	Lúos-papúes
	Cde	0-0,166	Muchos-chenchus
	cDE	0-0,308	Lúos, dayacos-japoneses
	cdE	0-0,174	Muchos-ainúes
	cDe	0-0,865	Muchos-lúos
	cde	0-0,456	Muchos-vascos
ABO	I^A	0,007-0,583	Tobas-bloods
	I^B	0-0,297	Amerindios, abor. austral.-tobas
	i	0,509-0,993	Oraones-tobas

Fuente: R. C. Lewontin, *Evolutionary Biology* 6 (1972): 381-398.

Pero imaginemos que una tribu es en un 100 por ciento de tipo X y otra de tipo Y en un 100 por ciento. No hay variedad alguna dentro de cada población, pero, si se agrupan las dos poblaciones, es grande la probabilidad de que dos personas, elegidas al azar, difieran entre sí. En cuyo caso, toda la diversidad de la especie se dará entre tribus, pero no habría variabilidad en el interior de cada tribu.

Se han estudiado ya 17 genes polimorfos en suficientes países y tribus para poder

elaborar un cálculo de diversidad comparada. La tabla de la página anterior los recoge, junto con la gama de frecuencias alélicas poblacionales conocidas y los nombres de las poblaciones extremas. El rasgo más revelador de la tabla corresponde al apartado de los nombres, la mayoría pertenecientes a pequeños grupos aislados de indios americanos, aborígenes del sur de Asia, reductos lingüísticos (los vascos) o pequeñas poblaciones insulares. Las poblaciones semiaisladas pierden diversidad genética por azar; y, al no recibir apenas corrientes inmigratorias, no la recuperan. Así, tienen gran probabilidad de poseer frecuencias alélicas que se encuentren cerca de un extremo o del otro de la distribución mundial. Supóngase que la frecuencia de cada alelo de los loci conocidos estuviera representada a lo largo de una dimensión distinta en un espacio multidimensional. Una población se representaría por un punto en ese espacio, cuya proyección en cada uno de los distintos ejes daría la frecuencia de cada alelo. La representación triangular de las frecuencias del grupo sanguíneo ABO (pág. 117) ejemplifica ese espacio. Todas las poblaciones humanas del mundo formarían una nube de puntos en el espacio. En el centro de la nube estarían las poblaciones que tuvieran las frecuencias génicas "típicas" de la especie humana, mientras que hacia los bordes de la nube se situarían las poblaciones que estuvieran en un extremo o en otro para varios alelos. Las pequeñas poblaciones aisladas, insulares o aborígenes, se apartarían considerablemente de la nube, para caer cerca de los vértices del espacio; por contra, las grandes poblaciones de Europa, Asia y Africa se arracimarían todas juntas en la vecindad del centro de la masa.

Para determinar la diversidad entre "razas principales" debe decidirse qué poblaciones locales pertenecen a cada raza. Nos hallamos de nuevo ante el antiguo aprieto tipológico de los antropólogos: ¿Son los turcos caucásicos o mongoloides? ¿Son negroides los etíopes? ¿Dónde metemos a los pueblos que hablan hindi y urdu?

A efectos de cálculo se establecen ocho razas principales: africanos, amerindios, aborígenes australianos, caucásicos, indios y paquistaníes, mongoloides, aborígenes del sur de Asia y oceanianos. Se tomaron decisiones arbitrarias (considerar caucásicos a fineses y húngaros, pero mongoloides los turcos); ahora bien, los resultados, que aparecen en la tabla de la página siguiente, no son muy sensibles a pequeñas redistribuciones de países de una raza a otra. En la segunda columna, la tabla muestra la cantidad de diversidad genética que cada gen aporta a la de toda la especie. Algunos genes, como el de la adenilato quinasa (*Ak*), tienen un alelo muy común en todas partes, lo que significa que no aportan diversidad apenas. Otros, así el que determina el sistema de grupos sanguíneos Rh, varían muchísimo de una persona a otra y de un grupo a otro, lo que supone una incidencia mayor en la diversidad total. Las tres últimas columnas de la tabla indican qué proporción de la diversidad total de un gen corresponde a diversidad entre individuos de una población local (1); entre poblaciones locales (naciones o tribus) de una subdivisión racial principal (2), y entre las razas principales (3). A pesar de la variación de un gen a otro, el resultado es bastante coherente: de toda la variación genética humana, el 85 por ciento corresponde a variación entre individuos en el interior de una nación o tribu. Naturalmente,

Proporción de la diversidad genética aportada al seno de poblaciones y razas y a la diversidad entre las mismas

		Proporción		
Gen	$H_{especie}$ total	En poblaciones	En razas entre poblaciones	Entre razas
Hp	0,994	0,893	0,051	0,056
Ag	0,994	0,834	–	–
Lp	0,639	0,939	–	–
Xm	0,869	0,997	–	–
Ap	0,989	0,927	0,062	0,011
6PGD	0,327	0,875	0,058	0,067
PGM	0,758	0,942	0,033	0,025
Ak	0,184	0,848	0,021	0,131
Kidd	0,977	0,741	0,211	0,048
Duffy	0,938	0,636	0,105	0,259
Lewis	0,994	0,966	0,032	0,002
Kell	0,189	0,901	0,073	0,026
Lutheran	0,153	0,694	0,214	0,092
P	1,000	0,949	0,029	0,022
MNS	1,746	0,911	0,041	0,048
Rh	1,900	0,674	0,073	0,253
ABO	1,241	0,907	0,063	0,030
Media		0,854	0,083	0,063

Fuente: R. C. Lewontin, *Genetic Basis of Evolutionary Change* (Columbia Univesity Press, 1974).

esa cifra no se ve afectada por la manera como asignemos las naciones a las razas principales. El resto de la variación se reparte uniformemente entre la que existe entre naciones, dentro de una misma raza y la que se da entre razas principales. Plásticamente: si, después de un gran cataclismo, sólo pervivieran africanos, la especie humana conservaría el 93 por ciento de su variación genética total, aunque la especie, en su conjunto, tendría el color de la piel más oscuro. Si el cataclismo fuera más extremo y sólo sobreviviera la tribu de los xosa, del extremo austral de Africa, la especie humana conservaría todavía el 80 por ciento de su variación genética. En el contexto de la evolución de nuestra especie, esa reducción sería trivial.

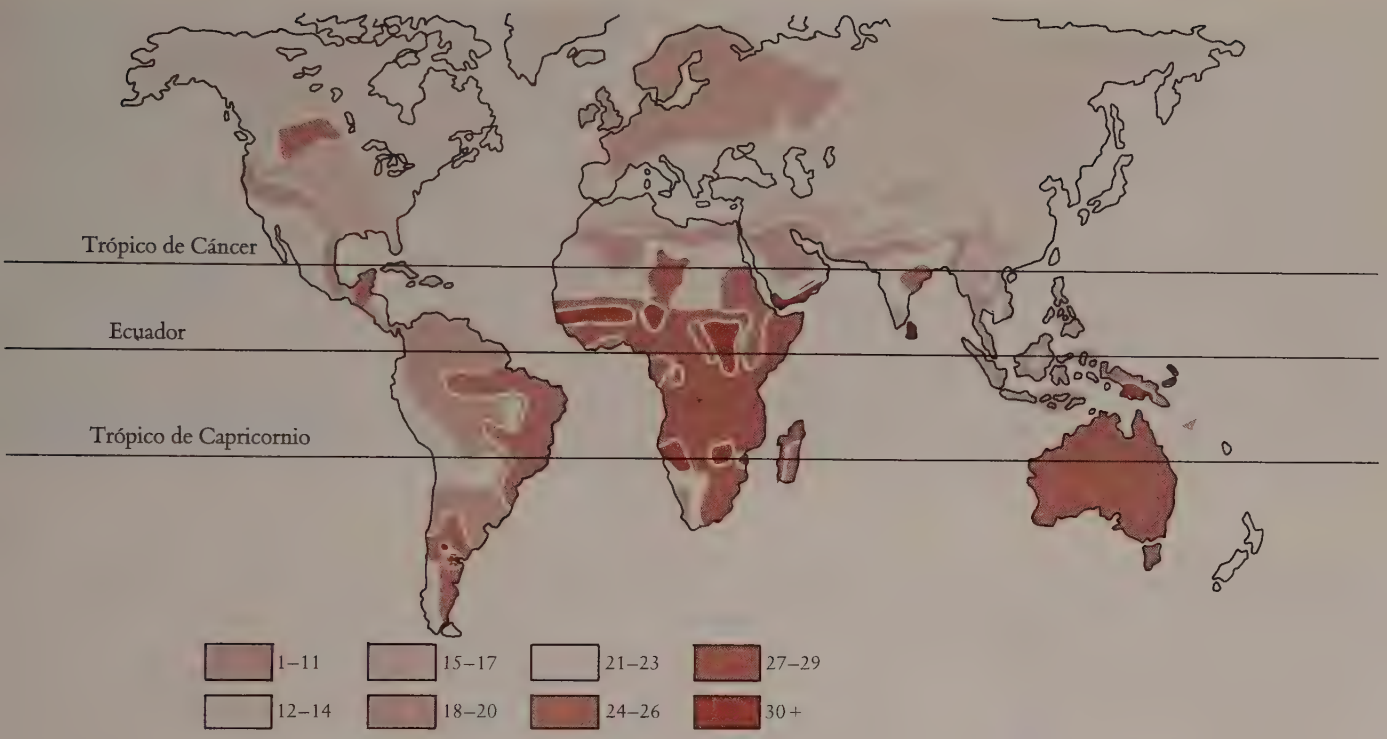
Características adaptativas

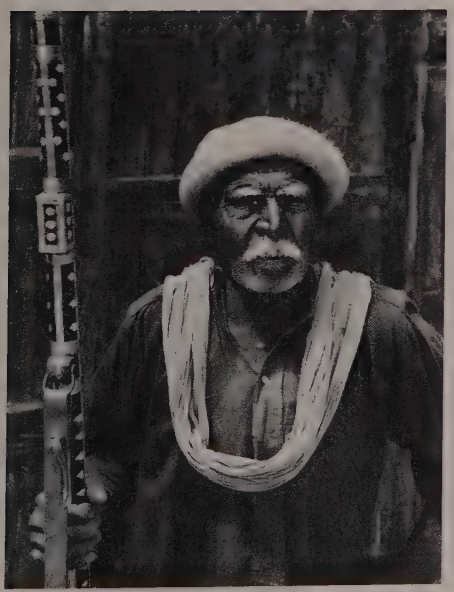
El modelo de variación que siguen los grupos humanos en lo concerniente a los polimorfismos moleculares nos habla de escasa diferenciación genética entre las poblaciones, incluso entre las situadas en extremos opuestos del mundo. Algo que contradice nuestra observación directa de grandes diferencias entre grupos geográficos que se manifiestan en el color de la piel, estatura, forma del cuerpo, forma del pelo, etcétera. Quizá no haya diferencias entre los tipos sanguíneos de un pigmeo y

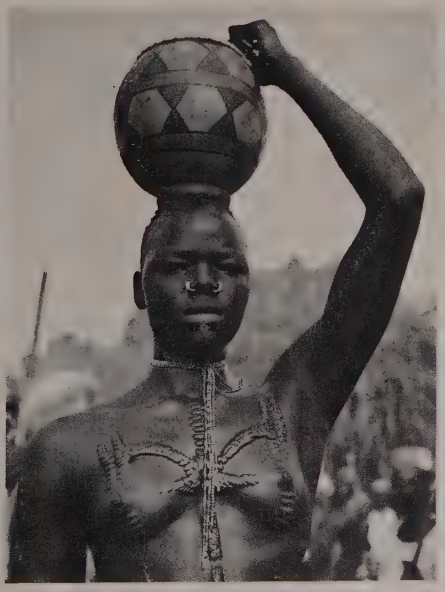
de un sueco, pero cualquiera los distingue a simple vista. Además, las patentes diferencias entre grupos no parecen ser aleatorias, sino que tienen una connotación geográfica. Los lugareños de zonas cálidas tienen la piel oscura, los ojos oscuros y el pelo oscuro, en tanto que los europeos septentrionales son pálidos. Cabe que esas amplias semejanzas físicas representen una traza histórica de ascendencia común reciente. El pelo uniformemente negro y lacio de los pueblos mongoloides y de los indios americanos probablemente responda al origen de los amerindios a partir de pueblos de Siberia, hace sólo 12.000 años. Otras semejanzas, como la elevada concentración de pigmento dérmico pardo en Africa tropical, India meridional y Australia, se saltan las líneas de ascendencia. Para ellas es tentador ofrecer una explicación adaptativa, que relacione la característica con el ambiente en que vive la población.

Algunas diferencias entre grupos se relacionan, indudablemente, con las exigencias ambientales. La elevada frecuencia del gen para la hemoglobina S en Africa occidental y central, Yemen y la India es uno de esos casos. Las regiones con elevada frecuencia de ese gen corresponden a zonas donde la malaria producida por *Plasmodium falciparum* es endémica. La heterocigosis para el gen de la hemoglobina S confiere resistencia a la malaria, por lo que los heterocigotos sobreviven y dejan más descendientes en las regiones de malaria. En esas zonas, el gen tendrá una frecuencia elevada, a pesar de la temprana muerte de los homocigotos para la hemoglobina S. La verosimilitud de esta explicación viene apoyada por la frecuencia de hemoglobina S en los negros americanos (inferior a la esperada), que no se hallan rutinariamente expuestos a la malaria por *P. falciparum*. Una explicación similar (que también tiene

La intensidad del color de la piel varía con la latitud, pero pasa por alto líneas de parentesco entre grupos. El mapa muestra la existencia de clinas en la intensidad del color de la piel, medida en unidades de reflectancia, para poblaciones situadas a diferentes distancias al norte y al sur del ecuador.


Trópico de Cáncer
Ecuador
Trópico de Capricornio
1–11
12–14
15–17
18–20
21–23
24–26
27–29
30+

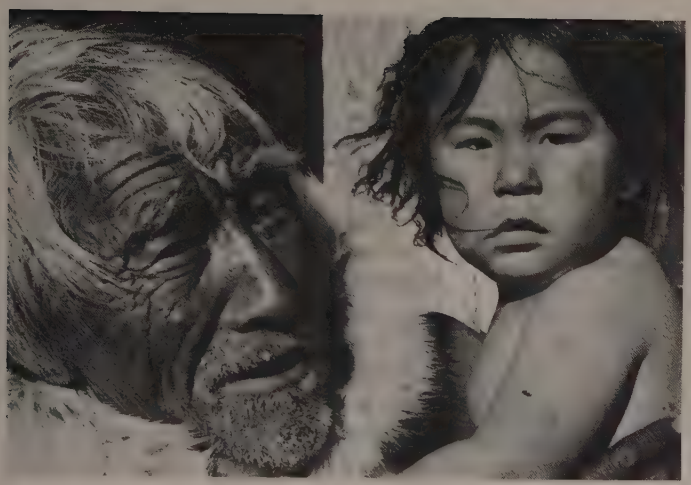




Los indios americanos y los pueblos mongoloides tienen el cabello negro y liso por igual, probablemente debido a su origen común.

que ver con la resistencia de los heterocigotos a la malaria) puede explicar la frecuencia elevada de la β-talasemia en la región mediterránea y la deficiencia en la enzima glucosa-6-fosfato deshidrogenasa en la región mediterránea, Africa central y la India. El mapa de la página siguiente muestra tal relación de frecuencias.

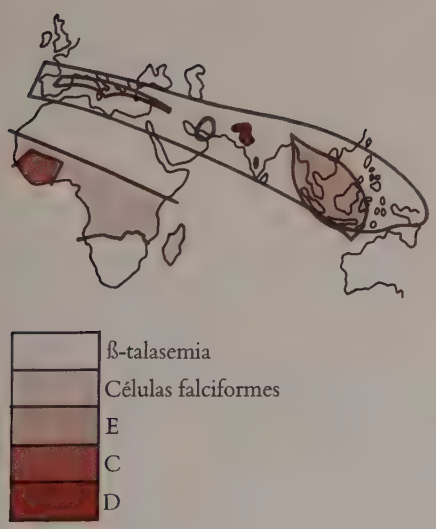
Cuando de las enfermedades moleculares pasamos al color y la forma, las pruebas no son ya tan claras. La intensidad de pigmento dérmico pardo parece estar correlacionada con la intensidad de radiación ultravioleta. El mapa de la página 125 sugiere que los antepasados comunes de las poblaciones modernas del Viejo Mundo tenían una cantidad intermedia de pigmento pardo y que, al tiempo que se extendían desde Asia hacia Africa y Europa, el pigmento se fue perdiendo en el norte e intensificándose en el sur tropical. Sin embargo, la explicación adaptativa es bastante débil: en teoría, la pigmentación dérmica se intensificó en las poblaciones tropicales para proteger a los habitantes ante los efectos perjudiciales de la intensa radiación ultravioleta. Pero ello habría ocurrido así en el caso de que las personas con más pigmento dérmico dejaran más descendientes. Ahora bien, ni el anglosajón más devoto adorador del sol que se bronceara en las playas de Fuengirola desarrollaría cáncer de piel hasta mediana edad. Si las sociedades cazadoras y recolectoras primitivas eran, en todos los aspectos, comparables a las actuales, los hijos se tendrían mucho antes de alcanzar la edad de aparición del cáncer de piel. Tampoco puede aducirse la falta de protección infantil por muerte prematura de los padres, puesto que la naturaleza altamente cooperativa de las sociedades primitivas vela por los niños huérfanos. En los europeos septentrionales, en contraste con los africanos, el problema es una insuficiencia de radiación ultavioleta, que se precisa para convertir el ergosterol en vitamina D, en la piel. Aunque esta supuesta insuficiencia se ofrece generalmente como la explicación de la pérdida de melanina en poblaciones del norte, nadie parece haber comprobado la tasa real de producción de vitamina D en



individuos con distintas cantidades de pigmento dérmico bajo cantidades distintas de irradiación solar. También sería necesario demostrar que las diferencias en producción de vitamina D tienen un efecto diferencial sobre la supervivencia y la reproducción. No se ha probado aún que al árabe típico, por ejemplo, le sobre pigmento dérmico para vivir en Helsinki o le falte para Dakar.

Un argumento algo más sólido en favor de las diferencias adaptativas entre los pueblos tropicales, templados y árticos puede extraerse de la forma del cuerpo y de las respuestas metabólicas al calor y al frío. Los mamíferos han de mantener una temperatura corporal interna constante, a despecho de la variación de la temperatura ambiental, que puede descender por debajo del punto de congelación, por la noche, y sobrepasar los 45 grados Celsius a la sombra, durante el día, en un intervalo de 24 horas. Los humanos responden a grandes variaciones de temperatura con recursos "conductuales". La gente se pone o se quita ropa, hace fuegos y construye refugios, se refugia en la sombra durante la hora más cálida del día, busca la cercanía de los demás por la noche, regula su dieta; todo ello para amortiguar las principales variaciones de la temperatura ambiental. Superpuestos a esas respuestas de comportamiento, se producen ajustes fisiológicos y anatómicos, suficientes para tensiones menos rigurosas y más cortas. Cuando tenemos calor sudamos para enfriarnos por evaporación; si arrecia el frío, se nos erizan los pelos y contraemos la piel y los vasos sanguíneos periféricos para así conservar el calor.

Cabe esperar, por tanto, que surgieran diferencias entre los grupos geográficos humanos que hubieran de enfrentarse a tensiones térmicas distintas. Un método para resolver la agresión del frío es aumentar la tasa metabólica, que acrecienta la producción de calor. Los negros aumentan su tasa metabólica en respuesta al enfriamiento superficial más lentamente que los europeos, quienes, a su vez, son más lentos en su respuesta que los esquimales. Se puede seguir también otra estrategia:



Distribución en Africa, Asia y el Mediterráneo de varias variantes hemoglobínicas y de la ß-talasemia.

reducir la actividad metabólica, como hacen los aborígenes australianos cuando duermen; se consume así menos energía para el mantenimiento del metabolismo basal. Tal respuesta de "hibernación" no parece, sin embargo, característica de todos los aborígenes australianos: los que viven en las regiones costeras, más templadas, la desconocen. No existen, por lo general, diferencias metabólicas establecidas entre grupos en respuesta al estrés calórico, aunque algunos estudios han mostrado que los africanos, al efectuar un determinado trabajo, sudan menos que los europeos bajo condiciones idénticas.

Las respuestas fisiológicas no se consiguen sin costo. Mantenerse caliente cuando hace frío requiere quemar más reservas de grasa y carbohidratos y comer más; pero también es un proceso energético mantenerse frío. En la sudoración se consumen muchas calorías, y se pierde sal. La agricultura tropical se enfrenta con el problema de que el ganado consume tantas calorías en la tarea de regular su temperatura corporal que le queda poca grasa para la producción de leche o carne. A cualquier edad, el consumo y el gasto de energía son importantes para la supervivencia y la reproducción. La capacidad de superar, de manera fácil y eficaz, la tensión que provoca el calor puede resultar decisiva, en especial donde las enfermedades infecciosas constituyen una causa principal de mortalidad. Las diferencias en la forma del cuerpo se convierten entonces en medio alternativo y pasivo de amortiguación de la temperatura. Por guardar una relación superficie-volumen mayor que los cuerpos grandes, los pequeños pierden calor antes. Los cuerpos alargados tienen una mayor relación superficie-volumen que los más compactos, con brazos y piernas más cortos. No sorprende, por tanto, comprobar que existe, a escala mundial, una correlación negativa entre peso corporal y temperatura ambiental media, pero una correlación positiva entre temperatura, longitud del cuerpo y longitud de los miembros. En este orden, el esquimal posee un torso grande y ancho y extremidades cortas, mientras que el dinka de Africa es alto y delgado, con brazos y piernas muy largos. Aunque esas tendencias parecen razonables, carecemos de datos para demostrar que comporten una mayor supervivencia y reproducción.

El color de la piel y la forma del cuerpo ilustran cuán arriesgado y difícil es otorgar carácter adaptativo a los rasgos humanos. Para empezar, siempre pueden justificarse las excepciones recurriendo a la historia. La pigmentación de los indios americanos es más o menos la misma desde Point Barrow hasta Tierra del Fuego, pasando por el Brasil ecuatorial. Esta uniformidad se explica apelando al origen muy reciente de los amerindios desde sus antepasados siberianos, hace sólo unos 12.000 años. La selección natural todavía no ha tenido tiempo de producir la acumulación de genes para una mayor cantidad de melanina entre los xavante o los navajos. En segundo lugar, las circunstancias siempre son complejas, y existen presiones contradictorias. Africa tropical es el hogar de los pigmeos y de los watusi, que se cuentan entre las personas más bajas y más altas del mundo, respectivamente. Puede argumentarse que, simplemente, se trata de dos modelos alternativos de habérselas con el estrés térmico: refugiarse en una estatura pequeña o en otra muy alta. Además, los watusi se originaron en el calor seco de Etiopía, donde la evaporación del sudor es

Un esquimal y un negro nilótico presentan valores muy diferentes de la proporción superficie/volumen corporales.

rápida, mientras que los pigmeos viven en la selva húmeda, donde la transpiración no sirve de mucho. Si se reúnen los elementos históricos y la variabilidad del ambiente y de la fisiología, cualquier diferencia puede reputarse adaptativa. Hay que valorar con precaución estos relatos adaptativos no corroborados por datos reales sobre supervivencia y reproducción. La reconstrucción adaptativa de las causas de las diferencias humanas sigue siendo, en buena medida, un pasatiempo entretenido, que pone a prueba nuestro ingenio y capacidad de fabulación.

Raza, clase y capacidad

Las desigualdades mundiales de nivel social, riqueza y poder no se distribuyen al azar. Hay naciones ricas y pobres y, dentro de las naciones, clases sociales a las que muchas familias pertenecen desde hace bastantes generaciones. En algunos países, como los Estados Unidos, clase social se confunde en parte con raza y etnia. En 1977, los ingresos anuales medianos de las familias norteamericanas blancas eran de 16.740 dólares, en tanto que la renta de una familia negra sólo alcanzaba los 9563, diferencia que había ido ensanchándose a lo largo de los diez años anteriores. La tabla superior de la página siguiente presenta otras dimensiones de la desigualdad a

Indices de nivel económico y social en negros y blancos americanos

	1950		1970	
	Blancos	Negros	Blancos	Negros
Mediana de ingresos familiares	$ 3445	$ 1869	$ 10.236	$ 6516
Escolaridad completa (%)	33,6	12,1	57,2	35,4
Gerentes y técnicos (%)	17,0	3,8	22,5	12,6
Parados (%)	4,9	9,0	4,5	8,2
Mortalidad infantil y fetal (por 1000 nacimientos)	63,3	104,5	44,0	76,9
Esperanza de vida (varones)	66,5	59,1	68,0	61,3

Fuente: Datos de la Oficina de Censo de los Estados Unidos.

largo plazo en Norteamérica. La existencia de clases bajas hereditarias, permanentes, constituye una afrenta contra las nociones políticas de libertad e igualdad mayor que la existencia de la desigualdad entre los individuos. La disparidad transitoria de fortuna en la vida de una persona puede atribuirse a circunstancias adversas o a unos padres sin recursos. Pero cuando grupos enteros, como los negros, sufren, generación tras generación, tasas de desempleo más altas, salarios más bajos, menos años de escolarización y mayores tasas de mortalidad, subyace algo peor que el revés de la fortuna. Desde hace tiempo se pretende explicar las desigualdades entre razas y clases generalizando el argumento en que funda el biólogo las diferencias individuales. Esquematizado, el razonamiento dice así:

1. Existen importantes diferencias raciales y de clase social en los resultados de las pruebas del CI.
2. El CI mide la capacidad intelectual.
3. El éxito social depende de la capacidad intelectual.
4. El CI es altamente heredable.
5. Los rasgos altamente heradables no son susceptibles de cambio a través de medidas sociales.

En consecuencia:

6. Las diferencias raciales y de clase probablemente también sean genéticas.
7. Las diferencias raciales y de clase están determinadas y no son susceptibles de cambio a través de medidas sociales.

¿Hasta qué punto se sostiene este razonamiento? Existen grandes diferencias en los resultados del CI, según las clases y los grupos raciales. La tabla de la izquierda muestra los resultados medios del CI de niños en edad preescolar en función del trabajo de los padres. Los datos proceden de dos estudios distintos. La investigación más extensa sobre la relación entre el CI y la ocupación de los padres es, desgraciadamente, obra de Cyril Burt. Como cabía esperar, registró una discrepancia entre

CI medio de niños en edad preescolar clasificados según la ocupación del padre

Ocupación del padre	CI	CI
Profesional	116	116
Semiprofesional y gerencial	112	112
Oficinistas y personal cualificado	108	108
Semicualificado y subalternos de oficina	105	104
Poco cualificados	104	95
No cualificados	96	94

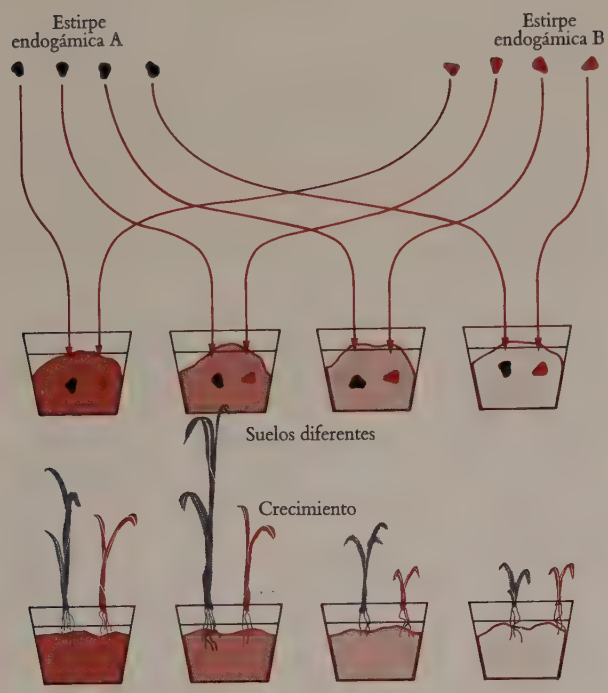
Fuente: Datos proporcionados por M. Shiff.

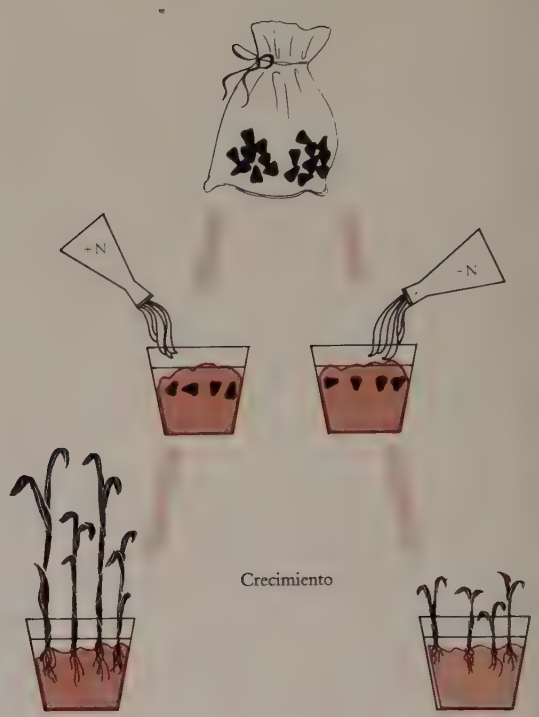
clases sociales mayor todavía que la que se refleja en la tabla. La división entre blancos y negros en la población escolar general es clara. La población escolar blanca, sobre la que se han estandarizado las pruebas, tiene un CI medio de 100 y una desviación típica de 15. La media de la población negra se cifra en 85, con una desviación típica por debajo de la caracterizada para los blancos. Así pues, la primera afirmación del razonamiento anterior parece correcta. Todas las demás, sin embargo, o las niegan los hechos o son conceptualmente falsas.

En primer lugar, vimos ya (págs. 93-96) que sin importar qué se precise para el éxito social, las pruebas de CI no nos lo miden. La elevada correlación entre CI y nivel social resulta de vías de causación indirectas entre el nivel social de los padres, el rendimiento obtenido en las pruebas de CI, el tiempo de escolarización y la posición social que pudiera alcanzarse. Para personas del mismo CI, el entorno familiar constituye una excelente predicción del éxito plausible; por contra, a igualdad de entorno familiar, el CI carece prácticamente de valor predictor (véanse los gráficos de la página 94).

En segundo lugar, vióse también que las "pruebas" en favor de una elevada heredabilidad biológica de los resultados del CI eran, en el mejor de los casos, dudosas, pues confundían la semejanza biológica con la semejanza ambiental. Y lo que importa más, la heredabilidad de un rasgo no es índice de su susceptibilidad al cambio ambiental y social. En los estudios de adopción, los niños recogidos por familias de clase media presentan CI más altos que sus padres naturales y que los niños que crecen en orfanatos o tornan a sus propias familias. En el estudio de Skodak y Skeels (págs. 102-103), el CI medio de los niños adoptados era de 117, mientras que el CI medio de sus madres biológicas era sólo de 86. Si hay un punto sobre el que no nos cansamos de insistir es que la heredabilidad no significa inmutabilidad, ni siquiera resistencia al cambio.

Asistimos, en tercer lugar, a cierta confusión entre las causas de variación en el interior de poblaciones y las causas de variación entre poblaciones diferentes. Del hecho de que un rasgo se caracterice por su gran heredabilidad dentro de una población no cabe inferir, en absoluto, que la diferencia entre poblaciones posea una base genética. Las razones de la diversidad entre individuos no son las mismas, ni histórica ni físicamente, que las causas de las diferencias entre grupos. Ilustraremos este punto con un ejemplo que, aunque hipotético, no sería ningún disparate biológico. Piénsese en dos estirpes de maíz endogámicas, cada una de las cuales ofrece una uniformidad absoluta desde el punto de vista genético. Ahora bien, ambas difieren entre sí en un detalle: son homocigotas para diferentes alelos de ciertos genes. Supóngase, además, que planto una semilla de cada estirpe en 100 macetas con tierra traída de varias regiones distintas del país. Cuando las semillas se transformen en plantas, me encontraré con que, para cada estirpe, existe una variación de una maceta a otra en la altura de la planta. Por la sencilla razón de que la tierra de unas macetas es mejor que la de otras. Dicha variación en el seno de una misma estirpe no se transmitirá —su heredabilidad es nula—, porque no hay variación alguna en el interior de cada estirpe. La diversidad de los individuos débese





a los distintos ambientes. Ahora bien, ¿qué advierto cuando comparo las dos estirpes? Descubro que la estirpe *A* se ha desarrollado mejor que la estirpe *B* en todas las macetas. Esa diferencia entre *A* y *B* sí es genética, porque las dos estirpes conocieron un conjunto idéntico de ambientes. Tenemos, así, una diferencia *entre* dos estirpes que es enteramente *genética,* aun cuando la heredabilidad del rasgo *dentro* de las dos estirpes sea nula.

Vayamos a un experimento distinto. Supóngase que tomo dos puñados de semillas de un saco de una variedad de maíz de polinización abierta. Esta planta presenta amplia diversidad genética de una semilla a otra, pero no habrá diferencia genética, en promedio, entre las semillas encerradas en mi mano izquierda y las que guardo en mi mano derecha. Las semillas de una mano se plantan en arena lavada, a la que se añade una solución cuidadosamente preparada para el crecimiento vegetal. Las semillas de la otra mano se tratan exactamente de la misma forma, con una salvedad: en la solución echo la mitad de nitrógeno. Alcanzado su desarrollo, las plantas ofrecerán una gama de alturas, una variación, en cada lote, que será totalmente genética: todas las semillas de cada lote crecieron bajo condiciones idénticas, pero había diferencias genéticas de unas semillas a otras. En ese caso, la altura de la planta tiene una heredabilidad del 100 por ciento. Habrá asimismo una

gran diferencia en la altura media entre el lote que ha crecido con la solución completa y el lote cultivado con la solución con la mitad de nitrógeno; pero esa diferencia no tendrá componente genético; será consecuencia de la falta de nitrógeno. Así, tenemos una diferencia *entre* poblaciones del todo *ambiental,* aun cuando la heredabilidad del rasgo *dentro* de las poblaciones sea del 100 por ciento.

Si se pretende extraer conclusiones acerca de las diferencias genéticas entre grupos, sólo las observaciones sobre los grupos como entidades completas son importantes. Nada puede deducirse del simple examen de las diferencias genéticas entre individuos de un mismo grupo. Para un rasgo como los resultados obtenidos en las pruebas de CI, lo que precisamos es información acerca de qué puntuación alcanzarían negros y blancos en las pruebas si hubieran vivido la misma historia familiar, o si el distinto pasado no tuviera nada que ver con la ascendencia. Es difícil imaginar tales circunstancias, sobre todo en sociedades en las que a la raza se le concede tanta importancia social. Pero hay algunas observaciones, muy reveladoras por otro lado.

El estudio de Tizard sobre los niños de los orfanatos ingleses incluía a niños que tenían ascendencia blanca, negra y mestiza. La mayoría de los pequeños habían sido internados antes de cumplir su primer año. Se les hicieron pruebas de inteligencia no verbales muy pronto (de los 2 a los 5 años de edad), una vez transcurridos en el orfelinato seis meses por lo menos. Los resultados se recogen en la tabla de la izquierda. Existen diferencias persistentes en los resultados del CI, diferencias ventajosas para los negros, aunque sólo en la prueba 3 las diferencias sean mayores que las que predice la variación experimental aleatoria.

Otro ejemplo: los hijos de soldados norteamericanos de ocupación que, cuando sus padres volvieron al hogar, se quedaron en Alemania al cuidado de sus madres. En las pruebas realizadas en las escuelas alemanas, los hijos cuyo padre era negro lo hicieron ligeramente mejor (aunque no significativamente mejor) que los hijos de progenitor blanco.

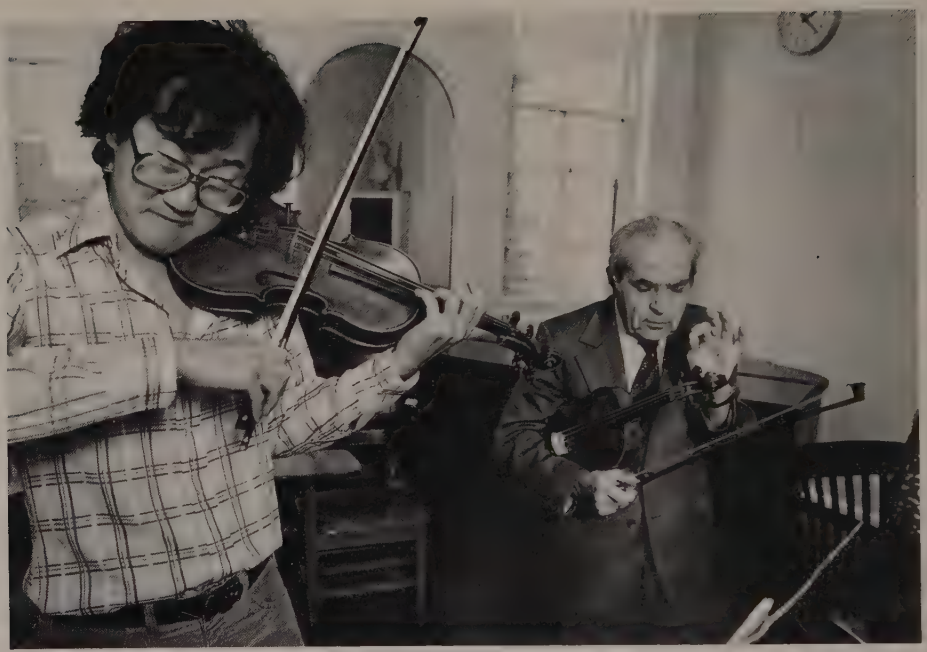
Puntuación de niños internos en guarderías en tres pruebas no verbales de CI

Niños de	Prueba 1	2	3
Padres blancos	102,6	98,5	101,3
Padres negros	106,9	97,8	105,7
Padres mixtos	105,7	99,3	109,8

Fuente: B. Tizard, *Nature* 247 (1974): 316.

Estos estudios, y otros dos que no demuestran correlación alguna entre los CI de niños negros y la probable proporción de su ascendencia blanca, son todas las pruebas de que disponemos acerca de los resultados del CI cuando los ambientes se aleatorizan con respecto a la ascendencia racial. Todos ellos apuntan hacia la misma conclusión: no hay diferencias biológicas entre negros y blancos en lo que sea que midan las pruebas de CI.

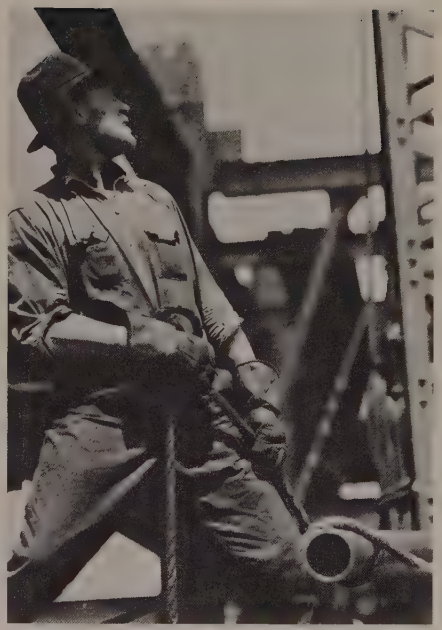
Dejando aparte el CI, se han escrito verdaderas novelas sobre presuntas capacidades y temperamentos diferenciales entre grupos raciales étnicos y clases sociales. Pero no hay pruebas de que ninguna de tales supuestas diferencias trascienda la anécdota cultural e histórica. De nuevo, la capacidad musical proporciona una especie de paradigma: en distintas épocas se ha pensado que otros tantos países poseían talentos musicales superiores, innatos. En la época de Mozart eran los italianos; en el siglo XIX, los alemanes. Cualquiera que haya recibido una educación musical en el segundo tercio de nuestro siglo "sabe" que los europeos orientales, en especial los judíos, gozan de dotes especiales para tocar instrumentos



de cuerda. En los últimos 10 años, sin embargo, hemos visto una sustitución progresiva de virtuosos con nombres de origen semita (Jascha Heifetz o Emmanuel Feuermann) por otros de resonancias más lejanas (Young-Uck Kim o Yo-Yo Ma). El gen para la ejecución instrumental parece haber emigrado de los judíos a los asiáticos en un tiempo notablemente breve.

Varón y hembra

A través de las diferencias raciales, étnicas y sociales, pasa otra distinción, más fundamental en nuestra conciencia social y en la imagen que tenemos de nuestra propia identidad: la diferencia entre varón y hembra. La distinción anatómica (que, salvo contadas excepciones, es inequívoca desde el mismo nacimiento) se agranda de la infancia a la edad adulta; al propio tiempo y paralela a la anatomía en desarrollo se perfila una separación en la propia imagen, en el comportamiento público y en el rol social. Todas las sociedades de que tenemos noticia conocían la división del trabajo según el sexo, aunque las tareas concretas que se consideran "trabajo de hombres" o "trabajo de mujeres" varíen notablemente. Existen ritos masculinos y ritos femeninos, cantos de hombres y cantos de mujeres, moda masculina y moda femenina, cosas que están prohibidas a los hombres y cosas que están prohibidas a las mujeres. Todas las sociedades de todas las épocas han utilizado la dicotomía anatómica y reproductora entre el hombre y la mujer para fundar una estricta dicotomía de la organización social en las líneas productoras y rituales. La ubicuidad de esta

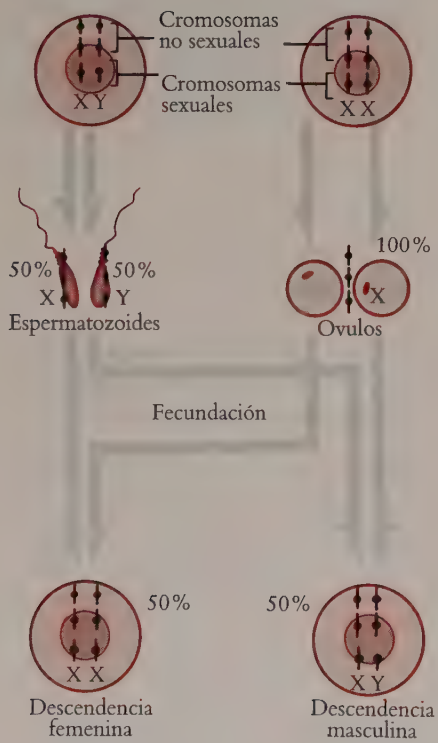


distinción cultural entre varón y mujer se ha ofrecido frecuentemente como prueba de que las diferencias sociales entre los sexos radican en los genes, de que "la anatomía es el destino". Después de todo, los chicos y las chicas son distintos desde que nacen, como hasta los necios saben. Diríase que es un hecho casi evidente que las diferencias de comportamiento y de papel social entre los sexos forman parte de la misma diferenciación biológica que le permite al doctor contestar, en respuesta a la primera pregunta que los padres formulan sobre el recién nacido, "es un niño". Pero la verdad es más compleja y sutil.

Se ha convertido en tópico afirmar que la diferencia entre chicos y chicas es genética. Ahora bien, el sexo no se transmite en el sentido en que se hereda la altura. Padres altos pueden tener hijos altos y padres bajos hijos bajos, pero cada chico y cada chica han tenido exactamente un progenitor de cada sexo. Tampoco se ha descubierto nunca un gen que, como los codificadores de enzimas del grupo sanguíneo, esté presente en un sexo y ausente en el otro.

El sentido en que la diferencia entre los sexos es genética resulta bastante curioso. Los humanos poseen 23 pares de cromosomas, de los que un elemento de cada par lo ha aportado el espermatozoide y, el otro, el óvulo. Para 22 de esas parejas, los dos miembros de cada par poseen idéntica forma. En las hembras, la pareja vigésimotercera está constituida también por dos miembros idénticos. Sin embargo, en los machos los dos cromosomas del vigésimotercer par son muy diferentes. Uno, el cromosoma X, es de forma idéntica a los del par correspondiente de la hembra, pero

Dotación cromosómica de un varón humano. Una hembra tendría dos cromosomas X de igual morfología, en lugar de un solo cromosoma X y un pequeño cromosoma Y.



Por qué la segregación de los cromosomas en la formación de los gametos produce una proporción sexual de 50:50.

el otro miembro, el cromosoma Y, es mucho menor (véase la ilustración superior). Las hembras presentan dos cromosomas X, mientras que los machos tienen un cromosoma X y uno Y.

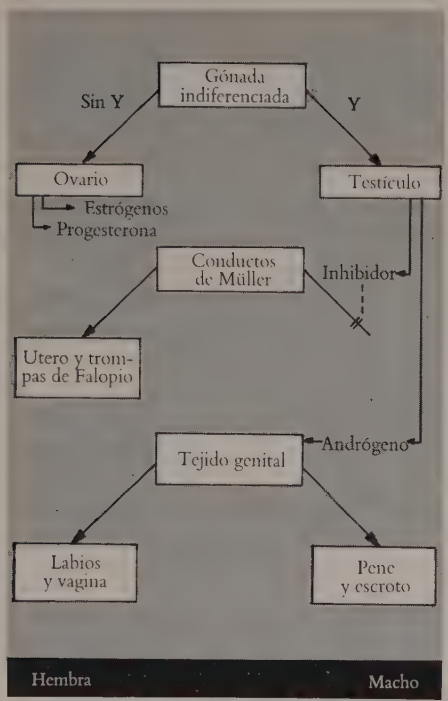
La diferencia cromosómica entre machos y hembras explica cómo se "hereda" el sexo y por qué razón la relación de chicos a chicas se acerca a 1:1. Cuando se forman los gametos, pasa a cada uno de ellos un elemento de cada par cromosómico. Puesto que las hembras tienen la constitución XX, cada óvulo portará un cromosoma X. Los machos, sin embargo, son XY; la mitad de sus espermatozoides portarán un cromosoma X y la otra mitad un cromosoma Y. Cuando un espermatozoide portador de un X fecunda un óvulo, se forma un cigoto XX, una hembra. Un espermatozoide Y producirá, al fecundar un óvulo, un cigoto XY, un macho. La hembra obtiene uno de sus cromosomas X de su madre y el otro de su padre, mientras que el varón obtiene su cromosoma X de su madre y su cromosoma Y de su padre (véase el esquema de la izquierda). Se espera una proporción sexual de 1:1 porque los espermatozoides portadores de X y los portadores de Y deben ser igualmente comunes. Pero algunas veces se producen pequeñas desviaciones de esta esperanza, por causa de ligeras diferencias en la capacidad de los espermatozoides portadores de X y portadores de Y para fecundar los óvulos, y debido también a diferencias en la mortalidad prenatal de los fetos masculinos y femeninos. Esta última adquiere quizás una importancia destacada, si atendemos a los cambios registrados a lo largo de la historia en la proporción entre individuos de un sexo u otro al nacer. Hacia 1840, en Gran Bretaña nacían vivos 105 niños por cada 100 niñas; la proporción disminuyó hasta aproximadamente 104:100 en 1900, y superó los 106:100 en la década de 1960.

La presencia de un cromosoma X y otro Y en el varón y de dos cromosomas X en la hembra implica que aquél posee genes, en el cromosoma Y, de los que la hembra

carece, en tanto que ésta porta doble dotación de genes que el varón para los factores genéticos del cromosoma X. Pero la vida confunde la lógica. Aunque sabemos ya que el cromosoma X alberga unos 90 genes (incluyendo los del daltonismo, el grupo sanguíneo Xg, la enzima glucosa-6-fosfato deshidrogenasa y la hemoglobina), no se han localizado genes inequívocos del cromosoma Y. No hay, pues, genes "sólo para hombres". A la inversa, gracias a la presencia de cromosoma X en el varón, no hay genes "exclusivos de la hembra". La falta de genes conocidos no significa que el cromosoma Y no incida en el desarrollo. De cada 4000 alumbramientos, nace una persona dotada de un solo cromosoma X y sin cromosoma Y. Ahora bien, si el cromosoma Y careciera del mínimo influjo en el desarrollo, la persona XO sería un macho, y llegaríamos a la conclusión de que es el número de cromosomas X lo que determina que una persona sea varón o hembra. Los individuos XO son *hembras*, aunque con ovarios poco desarrollados e infecundas. También tienen varias anomalías de crecimiento que, en conjunto, se denominan síndrome de Turner. Debemos deducir de ello que el cromosoma Y, efectivamente, dirige el desarrollo del embrión hacia la masculinidad. Esta influencia se ve confirmada por los raros casos de personas que tienen dos cromosomas X y un cromosoma Y. Aunque indiscutiblemente machos, son estériles y sufren de múltiples defectos de desarrollo que conforman el llamado síndrome de Klinefelter.

La presencia de dos cromosomas X no significa que la hembra posea una dotación de genes eficaces del cromosoma X doble que el varón. En los primeros estadios del desarrollo de la hembra se inactiva, en la mayoría de las células, uno de los cromosomas X, los genes que porta quedan bloqueados. En algunas células, es el cromosoma X heredado del padre el que se inactiva, mientras que en otras se bloquea el que se hereda de la madre. Por lo que se sabe, dicha inactivación ocurre al azar. Ahora bien, una vez producida en una célula determinada, todas las demás que deriven de ella en el desarrollo futuro tendrán bloqueado el mismo cromosoma. La inactivación de los genes va acompañada de un cambio en la forma del propio cromosoma. Se transforma en lo que se denomina un cuerpo de Barr, grumo muy condensado que, con las tinciones cromosómicas, adquiere una tonalidad mucho más oscura que su pareja activa. De hecho, la presencia o ausencia de cuerpos de Barr en células tomadas de un feto *in utero* sirven para predecir el sexo. A pesar de la inactivación de los genes en uno de los cromosomas X, la presencia de dos cromosomas X repercute en la maduración; las chicas XO tienen los ovarios desarrollados de forma imperfecta; los muchachos XXY son estériles.

Todo indica que nos hallamos ante una paradoja. Para convertirse en varón normalmente desarrollado y fértil, se precisa tener un cromosoma X y uno Y; para devenir hembra cabal, dos cromosomas X. Ahora bien, no se han encontrado genes en el cromosoma Y; por otro lado, en las hembras XX se desconecta una dotación de genes. Si varones y hembras portan exactamente el mismo surtido de genes activos, ¿por qué hay varones y hembras? La solución a esta paradoja reside en la actividad relativa de los genes y en la reacción diferencial de los distintos tejidos a las mismas señales en momentos diferentes del desarrollo. Las gónadas de los varones, y por



Secuencia de acontecimientos en el desarrollo de un feto, que conduce, en circunstancias normales, a la aparición de caracteres sexuales primarios masculinos o femeninos.

supuesto las de las hembras, segregan hormonas estrógenas "femeninas", pero las hembras segregan más que los varones. Los estrógenos no son proteínas; no se trata, pues, de productos directos de los genes, lo que no obsta para que los sinteticen las enzimas, que sí están codificadas por genes. Varones y hembras deben poseer los genes que codifican esas proteínas; los genes deben ser activos en ambos sexos. La diferencia entre los sexos reside, presumiblemente, en la cantidad de enzima producida o en las condiciones celulares que favorecen su actividad. Además, la mera presencia de una hormona, no importa cuál sea su concentración, no basta para producir diferenciación sexual. Los tejidos han de mostrarse receptivos a la hormona. La presencia de la hormona "masculina" testosterona (que también se encuentra en menor cantidad en las hembras) suele determinar que los tejidos genitales del feto en desarrollo produzcan un pene, un escroto y el sistema de conductos internos del varón. De vez en cuando un embrión XY tiene tejidos genitales que son insensibles a la influencia de la testosterona fabricada por sus testículos; así, en lugar de desarrollar los genitales externos de un varón tiene la apariencia exterior de una hembra. Aunque tales casos son raros, demuestran que la diferenciación sexual natural depende tanto de la naturaleza de las señales cromosómicas y hormonales como de la disposición de los tejidos en desarrollo a responder a esas señales. La disposición de los tejidos síguese, a su vez, de otros acontecimientos de desarrollo anteriores. Las diferencias originales en la composición cromosómica dirigen, pues, al organismo por la ruta de desarrollo masculina o por la femenina, sin que en cada paso del camino se hallen implicados genes distintos.

Lo que actualmente sabemos sobre las fases sucesivas del desarrollo sexual hasta el momento del nacimiento se ilustra en el esquema de la izquierda. Los embriones comienzan con un par de gónadas indiferenciadas; la presencia de un cromosoma Y les induce a convertirse en testículos. De no ocurrir tal, se convierten en ovarios. Tras ese cambio, el resto del desarrollo procede, aparentemente, sin ulteriores señales cromosómicas. Los testículos producen hormonas andrógenas, que hacen que los tejidos genitales se transformen en los genitales externos del macho. Sin ese estímulo, esos mismos tejidos se transformarían en genitales femeninos. Los testículos producen asimismo un inhibidor que evita que el sistema de canalículos rudimentario se convierta en un útero y en trompas de Falopio, como ocurriría en el transcurso del desarrollo femenino. En resumen, un embrión humano, en sus primeras fases, tiene la posibilidad de seguir cualquiera de las dos trayectorias alternativas de desarrollo. La presencia o ausencia de un cromosoma Y actúa de conmutador, al principio del desarrollo, para desviar al organismo hacia una de las dos trayectorias alternativas. El resto es historia.

Hombre y mujer

Las diferencias anatómicas y hormonales entre varón y hembra constituyen sólo una pequeña fracción de la diferencia entre los sexos. La realidad social del sexo es que hay diferencias en la idea que uno tiene de sí mismo, en el poder, en el rol social y en la distribución del trabajo; diferencias también de acuerdo con los tipos de personali-

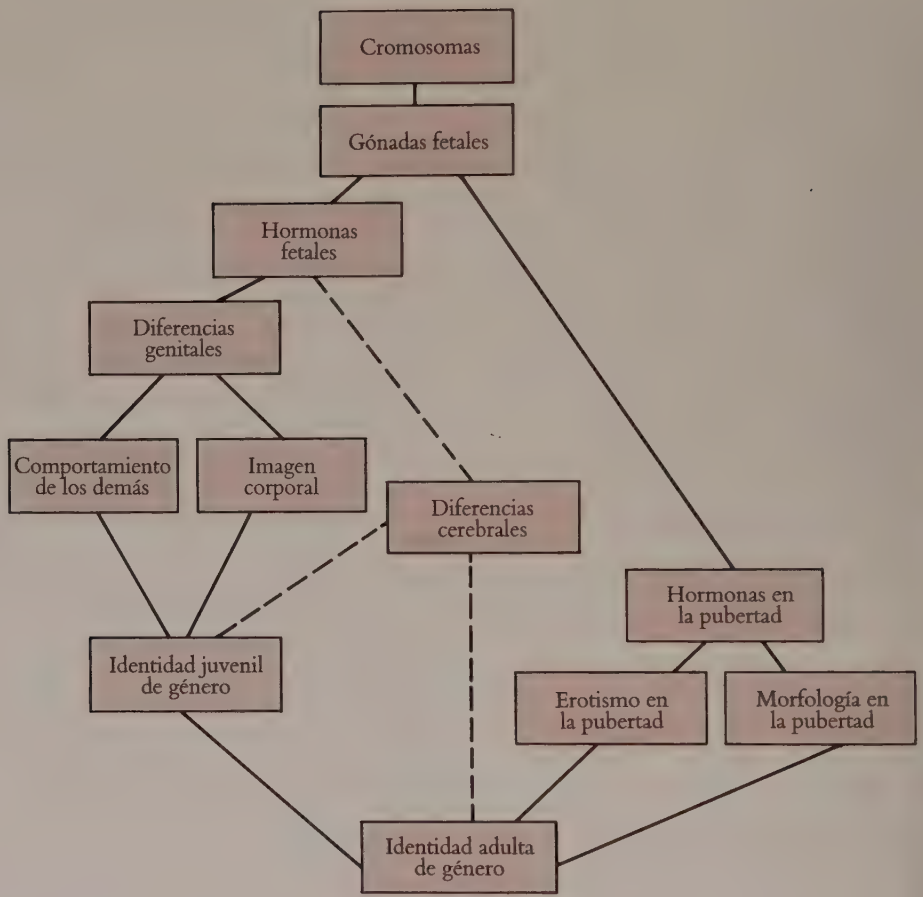
dad y las causas de enfermedad y muerte. ¿Cuál es el origen de esas diferencias en lo que los psicólogos J. Money y A. A. Ehrhardt han denominado *género,* para distinguirlo del mero sexo físico? ¿Cómo surgen los fenómenos sociales de hombre y mujer a partir del fenómeno biológico del varón y la hembra?

Se han esgrimido dos tipos de razonamiento para explicar las diferencias de género. El primero es de naturaleza biológica: género y sexo se identificarían. En ese tenor, las diferencias de género surgen como consecuencia directa de las causas cromosómicas y hormonales que producen la diferenciación gonadal. Supone que los cromosomas X e Y y las hormonas influyen en el desarrollo del sistema nervioso; el cerebro de los bebés hembras difiere sistemáticamente del cerebro de los bebés varones. Considera que tales diferencias en la estructura cerebral se reflejan luego en las distintas capacidades, actitudes y deseos. Según este enfoque, las diferencias hormonales, avanzada ya la vida, afectarían, de forma directa, al comportamiento de hombres y mujeres, haciendo más agresivos a los hombres y, a las mujeres, más caprichosas.

Niega el segundo punto de vista que las diferencias de género deriven directamente de las asimetrías cromosómicas y hormonales; antes bien, surgirían de la socialización y de la propia imagen de las personas, identificadas desde el nacimiento, por su apariencia externa, como varones o hembras. Es decir, las diferencias de género se basarían en las diferencias sexuales, pero no estarían causadas por ellas. Los padres identifican a su bebé como hembra, lo socializan como hembra y le educan para que sea consciente, desde temprana edad, de su propia condición femenina. De este modo, individuos y sociedad actúan de consuno para determinar la identidad de género de cada persona. El esquema de la página siguiente muestra una versión de esa pretendida cadena de circunstancias desde el cromosoma hasta el género. Se incluye, en líneas de trazos discontinuos, la posible influencia de las hormonas sobre el cerebro y del cerebro sobre el género, pero se considera que esas influencias no son de importancia capital.

Abundan las pruebas relativas a la cuestión de si las diferencias cromosómicas y hormonales afectan o no directamente al género. Proceden de ciertos "experimentos naturales" y de la manipulación deliberada de determinados aspectos del sexo. Hay, por ejemplo, individuos con *síndrome de feminización testicular.* Su constitución cromosómica es masculina (XY) y tienen testículos y proporciones normales de hormona masculina. Su tejido genital, sin embargo, no responde a la testosterona durante el desarrollo, por lo que presentan genitales externos femeninos, vagina incluida. Niños que crecen como chicas y cuya anormalidad se descubrirá en la pubertad; no menstrúan. Sirven de testimonio del papel de los cromosomas y las hormonas frente a la socialización y a la propia imagen. El del *síndrome androgenital* (SAG) nos ofrece el caso complementario: hembras XX con ovarios normales desarrollan genitales externos masculinos debido a una exagerada secreción de hormonas andrógenas por parte de sus glándulas suprarrenales antes del nacimiento. Algunos niños con SAG tienen genitales ambiguos, que puede la intervención quirúrgica modificar para convertirlos en hembras inequívocas. La suma total de

Rutas causales que conducen a una persona con caracteres sexuales primarios masculinos o femeninos a adoptar el género masculino o femenino.



muchas observaciones de tales anomalías se muestra tajante en su resultado principal: los niños que los demás consideran varones, que reciben un trato de varones y que, por tanto, se ven a sí mismos como varones, desarrollan una personalidad clara e inequívoca de género masculino. De forma similar, los niños a los que se les asigna sexo femenino desarrollan una personalidad del género femenino. Estas personalidades o identidades de género no dependen de su real constitución cromosómica, morfológica u hormonal interna. En este sentido, Money y Ehrhardt relatan el caso de dos personas XX con síndrome androgenital que tenían genitales externos ambiguos. Una de ellas se crió como niña después de haberse establecido su constitución cromosómica a los 2 meses de edad. La otra se crió como varón. Ya adolescentes, ambos tenían la identidad de género normal para el sexo con el que

habían crecido. Cierto ejemplo, extraordinario y bastante desagradable, apunta en la misma dirección, con mayor espectacularidad: de dos gemelos idénticos masculinos, uno sufrió graves daños en su pene durante la circuncisión. Se decidió reconstruir quirúrgicamente al niño en hembra y criarlo como una chica. A los seis años, los gemelos mostraban todo el comportamiento estereotipado de un niño y una niña, respectivamente. Al chico le gustaba jugar con coches y camiones de fantasía, andaba sucio la mayor parte del tiempo y deseaba ser policía o bombero el día de mañana. La niña se acicalaba, gustaba de jugar con muñecas, quería ser ama de casa y ayudaba a hacer las labores del hogar.

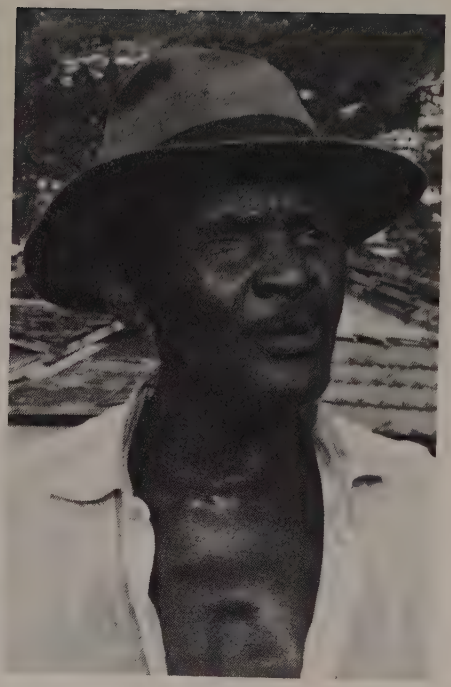
Hay que ser cauteloso a la hora de valorar los resultados de estos casos extraordinarios. Por su propio carácter extraordinario, quizá no revelen toda la sutileza del desarrollo normal. Los padres que asignan a sus hijos un género por decreto seguramente extreman el grado de polarización de las imágenes de género. Los casos excepcionales son excepcionales. Tenemos pruebas, no muy precisas por cierto, de la existencia de diferencias sutiles en la identidad de género entre personas con la serie normal de rasgos sexuales y aquellas otras que se apartan de la pauta establecida. Por ejemplo, niños con SAG criados como niñas y cuyos genitales externos se habían corregido quirúrgicamente mostraban, no obstante, con cierta frecuencia, afición por los juegos masculinos, sentían menos propensión hacia el matrimonio y se interesaban más por las carreras y los deportes que las niñas con un normal equilibrio hormonal prenatal. Corren informes contradictorios sobre el grado de masculinidad o feminidad de las actitudes de niños cuyas madres recibie-

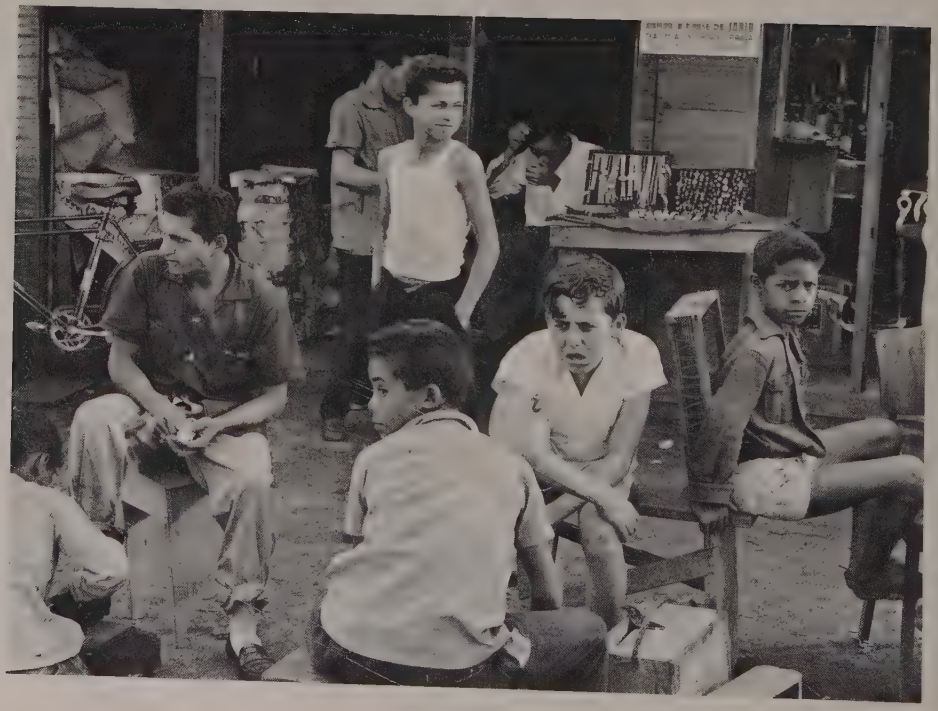
ron grandes dosis de hormonas durante el embarazo. Ningún resultado, sin embargo, se decanta con claridad suficiente. Hay problemas para contrastar niños experimentales con niños control adecuados del mismo entorno, y muchos de aquéllos habían atravesado una infancia bastante traumática. Lo que no admite dudas es que, si las hormonas ejercen algún efecto sobre las actitudes, es pequeño y entra en el rango normal de comportamiento de los chicos y las chicas. La autoidentificación primaria de una persona como hombre o como mujer, con la cohorte de actitudes, ideas y deseos que la acompañan, depende de la etiqueta que se le colgara cuando niño. En el curso normal de los acontecimientos, tales etiquetas corresponden a una diferencia biológica coherente de los cromosomas, las hormonas y la morfología. Las diferencias biológicas constituyen, pues, una señal para la diferenciación en papeles sociales; no su causa.

Hemos de tomar con suma precaución afirmaciones que expresen que éste o aquel rasgo social "masculino" o "femenino" están biológicamente determinados; aunque sólo fuera por el vasto alcance de tales aseveraciones. Todo lo asociado al género, desde aspectos culturales generales como la crianza de los niños por sus madres hasta las actividades más específicas de tipo histórico y cultural como los distintos oficios y profesiones para los dos sexos en la moderna sociedad industrial, ha recibido el remoquete de biológico. Se afirma a veces que ciertas ocupaciones son esencialmente femeninas; ahora bien, cuando los hombres las desempeñan, se matiza que les confieren una creatividad superior. Las mujeres son cocineras por naturaleza, pero "todos los grandes *chefs* son hombres". Sabemos que algunas afirmaciones de éstas las desmiente rotundamente la historia. Hacer punto y tejer a mano, tareas casi exclusivamente femeninas ahora, cuando se hallan fuera de la industria puntera, eran labores del todo masculinas hace sólo 150 años. Los razonamientos según los cuales el tamaño y la fuerza física determinan la masculinidad de ciertas actividades no resultan convincentes ya a la vista del cambio histórico. Centenares de mujeres bajan a las minas de carbón en los Estados Unidos. La vigilia del día en que redactaba estas líneas asistí al más prestigioso festival de música de cámara de Norteamerica, y en él hallé mujeres a cargo de instrumentos tan "masculinos" como los timbales, el contrabajo y la trompa de pistones. Afirmar que determinadas habilidades cognitivas creativas son más raras en las mujeres que en los hombres por razones biológicas parece ir en contra de la observación y confundir las explicaciones. A este propósito recordaré un estudio reciente, al que se le ha dado mucha publicidad; indica que en pruebas de capacidad matemática los resultados de las chicas se hallan, por término medio, alrededor de una desviación típica por debajo de los obtenidos por los chicos. Los autores se inclinan porque los genes y las hormonas provocarían diferencias en la estructura cerebral; conclusión que fundan en que la diferencia entre los sexos es demasiado grande para que pueda explicarse de ninguna otra manera. No se nos dice qué principios de la genética o de la teoría social conectan el tamaño de una diferencia con su causa.

La explicación que atribuye las diferencias de género a la socialización deja abierta a la especulación la cuestión de si el contenido real de las diferencias de rol

social corresponde históricamente, o incluso evolutivamente, a una disparidad física real. Por ser las mujeres quienes realmente gestan los niños y ser también, por término medio, más bajas y más delicadas que los hombres, pudo darse en el pasado una división del trabajo productivo y reproductivo que se haya manifestado en todas las sociedades humanas. De hecho, no hay transformación histórica que pueda cambiar la división del trabajo reproductor en su forma fundamental. Pero el origen histórico de la diferenciación social de los roles pertenece al terreno de la especulación. No cabe duda de que la división del trabajo productivo no responde ya a diferencias biológicas medias en estatura y fuerza. Ni cabe dudar de que la inmensa superestructura de actitud y poder social que se ha construido a lo largo de la historia, a partir de una distinción biológica, hace tiempo que se independizó de la realidad de esa biología.





Variación en Brasil

Pocos países hay en el mundo con una población más diversa que Brasil. Los portugueses empezaron a colonizarlo en el siglo XVI, por el sur, alrededor de São Paulo, y por el nordeste; poco después llegaron colonos hugonotes franceses y holandeses. Casi inmediatamente aparecieron niños de ascendencia mixta, europea e india. Esos mamelucos *(así llamados por su supuesta semejanza con los gobernantes y soldados de mezcla turca y árabe de la época) se unieron a la bandas portuguesas de exploración que penetraron en todas las regiones de Brasil, manteniendo así el entrecruzamiento entre europeos e indios. Al mismo tiempo, se produjeron introducciones masivas de esclavos africanos, que empezaron en el siglo XVI y no cesaron hasta 1850. La abolición de la esclavitud, a finales del siglo XIX, el desarrollo de la minería del oro y la construcción de ferrocarriles crearon un mercado de trabajo para los asiáticos, que llegaron en gran número procedentes de China y Japón. Hubo ulteriores oleadas de colonos europeos, procedentes de Alemania y de Italia, tanto en el siglo XIX como en el XX, y cierto número de norteamericanos de los Estados Unidos meridionales emigraron a Brasil después de la destrucción de la economía de plantaciones por la guerra civil americana. Varios nombres de presidentes y generales brasileños, así Kubitschek, Medici y Geisel, atestiguan la diversidad de origen europeo de la élite brasileña. A pesar de la extensa mezcla de estirpes indias, africanas, asiáticas y europeas, esa élite política y social está constituida casi enteramente por* brancos *(blancos), que ocasionalmente alardean de un remoto antepasado indio para probar la temprana llegada de sus predecesores. Los campesinos y las clases bajas, como muestran estas fotografías, exhiben mucho mejor la rica diversidad de origen de los brasileños.*

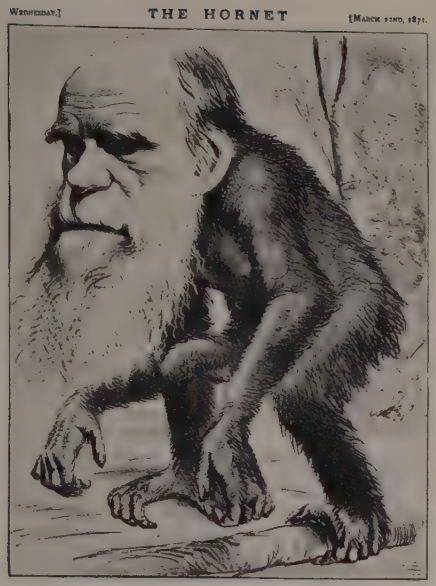
Evolución de la diversidad humana

9

En el siglo XIX se produjo un cambio radical en la concepción del mundo: la aparición y auge del evolucionismo. Mucho antes de la publicación de *El origen de las especies,* de Charles Darwin, en 1859, el pensamiento europeo comenzaba a plantearse que el cambio era algo consustancial a todos los sistemas sociales y naturales. En 1795, James Hutton enunciaba su teoría de la evolución de las formaciones geológicas y, un año más tarde, Pierre Simon, marqués de Laplace, presentaba su hipótesis de la nebulosa para explicar el origen del sistema solar. En el mismo 1796, el abuelo de Darwin, Erasmo, publicó una teoría de la evolución de la vida en forma de poema épico, *Zoonomia.* En 1824, Nicolas Sadi Carnot fundó la teoría evolutiva de la termodinámica al demostrar que la entropía siempre aumenta: por perfecto que sea el aparato que realice el trabajo térmico dista mucho de alcanzar un total rendimiento. Por la época en que apareció *El origen de las especies*, Herbert Spencer apoyaba la idea darwinista con el siguiente razonamiento: si todo había evolucionado, no iba a ser una excepción la vida orgánica.

Un mundo cuya existencia se deba a una creación especial no tiene pasado ni futuro, porque el pasado y el futuro son exactamente iguales al presente: las especies comenzaron igual que son ahora, y así seguirán; un mundo sin final. No se trata simplemente de que su historia sea irrelevante, es que carecen de historia. Una concepción evolutiva del mundo, una concepción en la que todos los sistemas se hallen en un estado constante de mudanza, diferencia un pasado, un presente y un futuro. Adoptar tal concepción es el primer paso para elaborar descripciones de corte histórico. Pero es sólo el primer paso. Para convertir meras crónicas de acontecimientos pasados en explicaciones históricas precisamos que los cambios del sistema estén relacionados unos con otros de manera causal. El presente no sólo debe seguir al pasado; tiene que ser su consecuencia. "Dijo Dios: 'Haya luz'; y hubo luz". Este es el lenguaje de las crónicas, no de la historia (aunque, desde luego, está implícito que hubo luz *porque* Dios así lo dijo). La simple observación de que la vida ha evolucionado (formas que hubo en el pasado ya no existen y las que viven hoy no existían hace millones de años) no constituye una teoría de la evolución. Los fósiles son crónica de la vida pretérita, pero no una historia de los acontecimientos pretéritos. La historia precisa de una teoría causal de cómo y por qué una forma se convirtió en otra. La teoría de Darwin de la evolución a través de la selección natural proporcionó justamente esa explicación causal que convertía la crónica en historia. Por cuya razón asociamos, acertadamente, el nombre de Darwin a la ciencia de la evolución, aunque su abuelo sabía tan bien como él que la vida había evolucionado.

Una teoría causal del cambio, como la darwiniana de la selección natural, afecta al pasado y al futuro. Puesto que el presente fluye continua y causalmente desde el pasado, sólo comprenderemos enteramente nuestro presente si sabemos de dónde venimos. El pasado es la condición inicial del proceso dinámico que dio origen al presente. A veces se piensa que basta conocer las fuerzas que operan en un sistema para predecir hacia dónde irá en su evolución, pero se trata de una opinión falsa. Si deseo saber por qué he llegado a Marlboro, Vermont, no me basta con saber que he viajado hacia el oeste, a 30 kilómetros por hora, durante media hora. Tengo que



De esta forma tan poco misericorde veía a Darwin uno de sus contemporáneos. (El pie de la portada de la revista The Hornet *reza: "Un venerable orangután. Contribución a la historia antinatural".)*

saber, asimismo, que partí de Brattleboro. Este es el sentido en el que el pasado entra en la explicación del presente. Nos ayuda a saber por qué, de las muchas resultantes posibles de las mismas fuerzas evolutivas, se ha llegado a la nuestra, y no a cualquier otra. Por otra parte, no debemos caer en el error de suponer que el pasado, por sí solo, constituye una explicación suficiente del presente. Para dar cuenta de nuestras relaciones sociales no basta sólo con afirmar que venimos de antepasados antropoides, que no somos más que "monos desnudos", cuyas relaciones, en su integridad, están prefiguradas en el comportamiento de los chimpancés. Tal concepción destruye la historia, so pretexto de explicarla, al afirmar que nuestro estado presente no es sino el pasado con una apariencia superficial distinta.

La segunda consecuencia de una teoría causal de la evolución es que el futuro no puede predecirse sin remitir al presente. De la misma manera que el pasado fue condición inicial del presente, lo que somos ahora contiene lo que podemos devenir. No importa cuán útil sea a un organismo la capacidad de volar; no hay animal vertebrado que haya sido nunca capaz de desarrollar alas sino a expensas de un par de extremidades. Parece que no está dentro de las posibilidades evolutivas de los tetrápodos el desarrollo de un nuevo par de extremidades, por muy conveniente que se nos antoje. Pegaso trascendía las posibilidades del desarrollo. Si tenemos que hacer alguna predicción sobre el futuro biológico de la especie humana, sea importante o nimia, debemos comprender su estado biológico actual.

Por ser el pasado condición del presente, y éste condición del futuro, nos sentimos inclinados a afirmar que no podemos predecir lo que ha de venir sin un conocimiento de lo que ha sido. Pero en general, tal afirmación es errónea. Aunque pueda parecer paradójico, la importancia del pasado para el presente no se traspasa al futuro en la mayoría de los sistemas físicos. Es decir, lo que suceda más adelante dependerá sólo del estado actual del sistema, no de cómo éste llegó a dicho estado. Si salgo de Marlboro y viajo hacia el sur durante media hora, llegaré a West Halifax, sin importar que llegara a Marlboro desde el norte, el sur, el este o el oeste. La dinámica del viaje no depende de una memoria del pasado. Esos sistemas, en los que el futuro depende del presente pero no de cómo se llegó al presente, se denominan procesos *markovianos,* en honor del matemático que los estudió por primera vez. La mayoría de los procesos poblacionales presentan esa propiedad markoviana, como la tiene cualquier proceso físico que no pueda almacenar información sobre los acontecimientos pasados. Así, el tamaño de una población en 1982 dependió sólo de cuántas personas de distintas edades vivían en 1981 y de las tasas de natalidad y mortalidad de la distintas clases de edad en aquel año. No considera en absoluto si la población era mayor o menor en 1980 que en 1981. No todos los sistemas físicos son markovianos. La palabra que vaya a escribir ahora en esta página no sólo depende de la palabra precedente, sino de *todas* cuantas llevo redactadas. Además, y puesto que la próxima palabra dependerá asimismo de mi intención, tendrá que ver seguramente con las palabras que yo haya escrito (o leído) *hasta ahora.* Y, a medida que el libro progresa, cada nueva palabra dependerá de una secuencia mayor de palabras precedentes.

La distinción entre procesos markovianos y no markovianos es fundamental para separar la historia cultural de la evolución biológica en el hombre. El lenguaje, la escritura, las creaciones culturales (como los edificios) y los fenómenos culturales (como los métodos de producción) ofrecen una información directa del pasado, que influye sobe el futuro. La pobreza cultural europea subsiguiente a la descomposición del imperio romano debióse, en parte al menos, a la inmensa pérdida del fondo de conocimientos técnicos y humanísticos que se produjo con la destrucción de las bibliotecas de Alejandría, en el 391. Retraso que se prolongó mucho tiempo. Por contra, la cultura musulmana creció a un ritmo prodigioso desde el siglo VII y en ello tuvo que ver la palabra escrita: el saber de la época clásica (inaccesible entonces a los científicos latinos y griegos de Europa) se había conservado en manuscritos árabes. La historia de la evolución biológica de una especie no se almacena, en cambio, en los individuos que componen la especie. Su estado presente es, efectivamente, una *consecuencia* de su historia, pero los genes que posee actualmente la especie es todo lo que importa para su futuro evolutivo, con independencia de cómo los adquiriera. No existe una "memoria racial" en biología, sólo en los libros.

Evolución darwiniana

Los sistemas naturales que cambian a lo largo del tiempo, que evolucionan, lo hacen a través de dos mecanismos muy distintos. Algunos, como las estrellas, sufren una evolución *transformacional;* otros, como los organismos vivos, evolucionan en un proceso *variacional.* Se producen cambios transformacionales cuando cada miembro del sistema atraviesa la misma sucesión de estadios. El conjunto cambia porque todos los individuos se están desarrollando. El conjunto de los niños nacidos en 1960 se convirtió en una población de adultos en 1981 porque todos ellos siguieron un programa de desarrollo que los convirtió en tales. Las estrellas evolucionan en un proceso de combustión, pasando de estrellas de la secuencia principal a gigantes rojas, luego a enanas blancas y finalmente a masas muertas. El universo entero está en evolución; cada una de las estrellas que lo forman (nuestro propio Sol también) se va transformando al paso del tiempo.

No ocurre así con la evolución variacional, proceso en el que las proporciones de distintos tipos de objetos de un sistema cambian aun cuando no cambien los propios objetos. En los Estados Unidos nacen alrededor de 104 varones por cada 100 hembras; pero, a la edad de 60 años, tan sólo sobreviven 89 varones por cada 100 hembras. No significa que algunos varones se hayan transformado en hembras, a imagen de las estrellas que se convierten en gigantes rojas, sino que las probabilidades de alcanzar los 60 años son, en los varones, sólo el 85 por ciento de las que tienen las hembras. La tasa diferencial de supervivencia de ambos sexos enriquece la población en la proporción de hembras.

Antes de *El origen de las especies* de Darwin, las teorías de la evolución orgánica eran transformacionales. Suponían que todos los individuos de una especie experimentaban algún cambio que los transformaba, a ellos y a sus descendientes, en miembros de otra. Eso exponía la teoría de Lamarck, según la cual los cambios de

carácter adquiridos durante la vida de un organismo se transmitían a su descendencia. La especie entera cambiaría entonces de acuerdo con las alteraciones físicas inducidas en cada individuo por su interacción con el ambiente. Las jirafas alargarían su cuello para alcanzar las hojas de los árboles altos, lo que proporcionaría a sus descendientes un cuello más largo. La solución aportada por Darwin al problema del origen de nuevas especies fue radicalmente distinta. Observó que, en una misma especie, los individuos variaban mucho entre sí. La frecuencia de esa diversidad poblacional aumentaba o disminuía por la distinta supervivencia y reproducción de las formas variantes ya existentes. El origen de la variación era, para Darwin, una cuestión enteramente dispar del proceso de enriquecimiento de la población en la proporción de un tipo frente a otro. De acuerdo con el mecanismo de la evolución, la variación entre los individuos de una población se convertiría en variación entre poblaciones y, de ahí, en variación entre especies. La diferencia entre las especies se encuentra ya inmanente en la variación entre individuos.

La teoría de la evolución por medio de la selección natural se articula en tres proposiciones fundamentales y una explicación mecanicista. Las proposiciones rezan así:

1. En el seno de una población existe variación entre los individuos por lo que atañe a forma, tamaño, fisiología y comportamiento (principio de *variación*).
2. Existe una correlación entre los progenitores y sus descendientes, de manera que éstos se parecen a sus padres más que a los individuos no emparentados (principio de la *herencia*).
3. Algunas formas variantes sobreviven y dejan descendencia con una frecuencia mayor que otras formas (principio de *selección*).

La explicación mecánica es:

4. Algunas formas dejan más descendientes que otras por la sencilla razón de que los recursos son escasos y algunas formas los explotan mejor que otras (principio de la *lucha por la existencia*).

La piedra angular de la evolución a través de la selección natural es el principio de variación. Debe haber qué "seleccionar". Si todos los individuos de una población son idénticos con respecto a un determinado carácter, entonces, con independencia de la conveniencia o inconveniencia del mismo para la especie, no habrá evolución. Si todas las personas sin excepción fueran delgadas, carecería de sentido afirmar que la especie debería desarrollar grasa corporal para protegerse del frío; no habría individuos gordos que seleccionar. El principio de la herencia tiene también rango esencial. Aun cuando exista variación entre los individuos de una población, la reproducción diferencial no podrá cambiar la composición de la población si los descendientes de los distintos tipos no difieren entre sí tanto como puedan hacerlo sus respectivos progenitores. Si hubiera personas gruesas y personas delgadas, y si las personas gruesas dejaran mayor descendencia, nada cambiaría a menos que los hijos

de las personas gruesas fueran más gordos que el promedio. La evolución por selección natural no sólo requiere variación, la requiere *heredable.* Por último, y ello es obvio, la evolución por selección natural funcionará si los distintos tipos heredables dejan distinto número de descendientes. Es lo que constituye el principio de selección. Pero no debemos dejarnos desorientar por la expresión popular de la selección, que la cifra en "la supervivencia del más apto". Los términos "apto", "adecuado" o "eficaz" tienen muchas connotaciones cotidianas (físicamente eficaz, moralmente apto, etcétera), pero ninguna de ellas corresponde a lo que el evolucionista entiende por eficacia. Lo que al cambio evolutivo importa es la supervivencia y la reproducción. En términos evolutivos, un atleta olímpico que no tenga ningún hijo tiene una eficacia nula, mientras que J. S. Bach, que era sedentario y muy obeso, se distinguió por una eficacia darwiniana insólitamente alta: fue padre de veinte hijos.

Conviene advertir que la "lucha por la existencia" no es parte necesaria de la teoría variacional de la evolución. Darwin creía en la hipótesis de que todos los organismos producían más descendientes de los que podían mantener los recursos existentes, noción que había hecho popular el reverendo Thomas Robert Malthus en *An Essay on the Principle of Population* (publicado en las postrimerías del siglo XVIII). Pero la competencia por recursos que son escasos no constituye en absoluto la norma entre los organismos, ni es la causa única de supervivencia y reproducción diferenciales. Veremos, por ejemplo, que un tipo de escarabajo cuyas larvas soporten temperaturas de congelación mejor que las de otro coleóptero aumentará su frecuencia en la población si se da una serie de inviernos rigurosos, aunque en modo alguno esté compitiendo con otros miembros de su población por algún recurso limitado. Ha aumentado entre las moscas la resistencia al DDT, porque fueron los individuos resistentes los que sobrevivieron y dejaron descendencia. La evolución no depende en absoluto del hacinamiento y la competencia.

La evolución por medio de selección natural es autolimitante. El proceso de selección no puede actuar a menos que haya variación heredable donde escoger. Mas seleccionar significa enriquecer la población en una de las variantes, la que goce de mayor eficacia, a menudo hasta que la población presenta sólo esa variante. Así, la selección puede comportar que una población pierda la variación genética de partida y se haga homogénea. La selección es como un fuego que consume su propio combustible. Al agotarse el combustible, esto es, la variación, el proceso de selección debe detenerse, y la evolución termina. Esta paradoja de la evolución por variación, a saber, que la selección natural destruya la misma condición que la hace posible, es decisiva: si la variación no se renovase periódicamente, la evolución se habría detenido casi desde su inicio.

Fuentes de variación

En último término, toda la variación genética procede de la mutación. En la replicación del ADN se producen errores (véase el capítulo 4), en virtud de los cuales un nuevo aminoácido puede ocupar el lugar de otro en la proteína que el gen

determina. La proteína alterada quizá muestre una sensibilidad ligeramente distinta a la temperatura o al *p*H, o una afinidad levemente alterada para el compuesto sobre el que actúa. Sin embargo, la evolución no puede limitarse a la sucesión de cambios en genes que ya existen. A lo largo de la evolución se han ido asignando nuevas funciones a los repertorios bioquímicos de los organismos. Las bacterias no producen fibras musculares, huesos, hormonas, antígenos sanguíneos ni muchísimas otras estructuras y compuestos que integran los organismos superiores. Deben fabricarse nuevos genes, además de los viejos. Para lo cual se presume la existencia de un proceso, que consta de dos etapas. Primera: un gen (o un grupo de ellos) se duplica accidentalmente; el cromosoma portará, pues, una copia suplementaria de aquel. Ahora bien, sólo se necesita una copia idónea para producir la proteína original; por tanto, la copia suplementaria queda libre para acumular mutaciones sin dañar al organismo. Al cabo de cierto tiempo, quizá se habrán ido acumulando cambios en el segmento duplicado suficientes para que desempeñe una nueva función. Prueba de que tales duplicaciones y divergencias se producen en la evolución es la semejanza de las secuencias de aminoácidos de proteínas determinadas por distintos genes del mismo organismo. Recuérdese, por ejemplo, que las cadenas α, β, γ y δ de la hemoglobina humana están codificadas por cuatro genes distintos, aunque persistan grandes semejanzas entre las proteínas. La cadena α tiene 141 aminoácidos, en tanto que las cadenas β, γ y δ constan de 146 cada una. La cadena β es idéntica a la cadena δ en 136 posiciones de aminoácidos, y la cadena γ lo es a la β en 107 posiciones. La propia cadena α, que es la más divergente, resulta idéntica a la cadena δ en 61 posiciones de aminoácidos. Parece, asimismo, que la proteína muscular portadora de oxígeno, la mioglobina, desciende de una duplicación del gen de la hemoglobina.

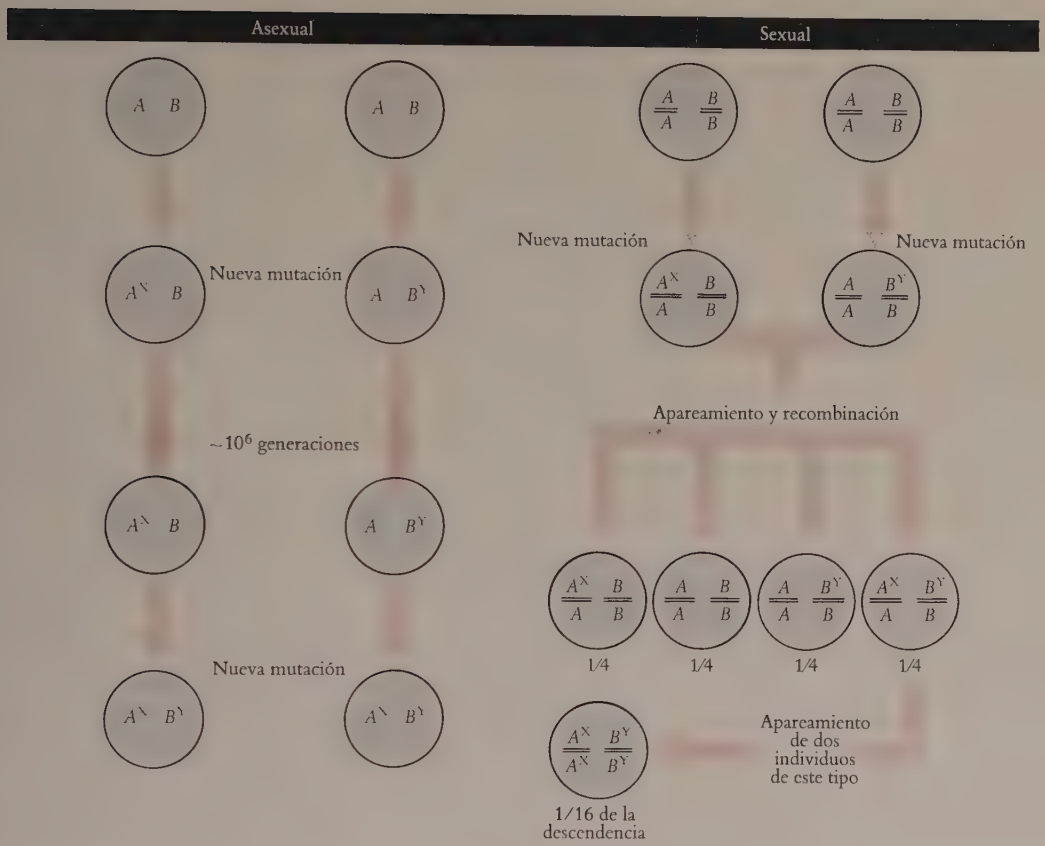
Aunque la evolución dependa, en última instancia, de la renovación de la variación promovida por las mutaciones, la tasa de evolución sería muy lenta si el único inductor fuera la mutación. Esta se da en raras ocasiones. Por la dificultad que entraña medir tasas de mutación en los seres humanos, se acude a la experimentación con animales y a la frecuencia de aparición de trastornos raros en niños de cuyos padres se sabe que están libres de tales rasgos; a partir de lo cual se infiere que la probabilidad de que un espermatozoide o un óvulo porte una mutación recién formada es de 1 por 100.000 a 1 por 1.000.000, para cada gen. No todos los genes contabilizan tasas iguales, pero la mayoría se encuentran en el extremo más bajo de la distribución. De esas bajísimas tasas de mutación se desprende que la evolución impulsada por la mutación, sin más, se daría sólo muy lentamente. Supóngase que una población entera fuera homocigótica para el alelo *A* de un gen, y que el alelo mutante *a* apareciera con la frecuencia de un gameto por cada 100.000. Tras una primera generación, la frecuencia del alelo *a* se extendería al 1 por 100.000. En la segunda generación llegaría al 2 por 100.000, y así sucesivamente. Conforme aumenta la frecuencia de *a*, disminuye la tasa de cambio de la población, porque cada vez hay menos alelos *A* que muten a alelos *a*. Se tardaría, pues, unas 70.000 generaciones en aupar la frecuencia del alelo *a* hasta el 50 por ciento de la población. Considerando que una generación humana abarca unos 25 años, ello supondría

aproximadamente 1.750.000 años, un período más bien largo en la evolución humana.

La ciencia-ficción suele recrearse en una especie humana que desarrolla de forma súbita múltiples rasgos completamente nuevos como resultado de las mutaciones después de una guerra atómica. Desmesurada fantasía. La radiación ionizante (incluida la producida por explosiones nucleares), si se presentara en dosis lo suficientemente bajas para que los receptores lograran sobrevivir y reproducirse, quizá sólo alcanzara a duplicar la tasa espontánea de mutación. Las hipótesis más extremas llevan al cálculo de una tasa de mutación de diez veces la tasa normal. Incluso a una tasa tan elevada, tan sólo una minúscula fracción de los descendientes de las personas irradiadas (todo lo más, 1 por 10.000) portarían una mutación para un gen determinado cualquiera; difícilmente podría la especie transformarse de la noche a la mañana. Además, a menos que la irradiación persistiera generación tras generación, lo que ocurriría si la Tierra se hallara contaminada globalmente por lluvia radiactiva, la tasa de mutación descendería a su antiguo valor. En cualquier caso, la evolución rápida no puede apoyarse únicamente en la mutación.

Si bien la evolución de un rasgo determinado por mera mutación avanza con suma lentitud, la tasa total de entrada de variación genética es, en general, muy grande. No se sabe a ciencia cierta la cuantía de genes diferentes que tiene cada uno de nosotros. Poseemos ADN suficiente para construir unos tres millones de genes del tamaño de los que codifican para las cadenas de hemoglobina; una fracción importante del ADN se invierte, sin embargo, en copias múltiples de genes. Aun cuando limitáramos al uno por ciento el ADN que constituye en nosotros genes distintos, tendríamos unos 30.000 genes diferentes. Si la tasa de mutación por gen fuera sólo de 1 por 1.000.000, uno de cada 30 recién nacidos portaría una nueva mutación en algún lugar de sus genes. Así, constantemente, en cada generación, están apareciendo nuevos alelos, aunque, desde luego, ninguno de ellos sea muy común.

La variación que la mutación introduce en la especie humana constituye la base sobre la que se asentará la variación genética. La inmensa riqueza de tipos gaméticos de una especie la crea, en último término, el sexo. La reproducción sexual es un proceso a través del cual la variación por mutación entre individuos se reconstruye y recombina para producir combinaciones genéticas, antes raras o inexistentes. Esta reconstrucción atraviesa dos etapas. Primera: gametos de estirpes familiares no emparentadas se unen en la fecundación, creando una persona que porta mutaciones surgidas en el pasado en personas sin relación. Segunda: cuando el nuevo individuo produce gametos, éstos, como resultado de la recombinación cromosómica, contienen combinaciones de alelos que antes no existían en el mismo gameto. La ilustración de la página siguiente muestra de qué modo dos mutaciones que aparecen en estirpes familiares distintas pueden acabar transmitiéndose juntas en una nueva estirpe. Supóngase que una persona sufre mutación en el locus A del sistema HLA (llamémosla HLA-*AX*), y que en una persona distinta se produce otra mutación en el locus B del sistema HLA (llamémosla HLA-*BY*). Sin recombinación



La reproducción sexual conduce a una rápida aparición de nuevas combinaciones de caracteres, en comparación con el lento ritmo de la evolución asexual.

sexual, esos dos alelos no se presentarán nunca juntos en la misma persona, a menos que, por azar, una persona que porte el alelo *AX* adquiera también el alelo *BY* por mutación. Puesto que la mutación es un fenómeno raro, probablemente haya que esperar bastante tiempo para que ello ocurra. La reproducción sexual permite, en cambio, que las mutaciones HLA-*AX* y HLA-*BY* se reúnan en la fecundación y, por recombinación, produzcan un haplotipo totalmente nuevo, HLA-*AX,* HLA-*BY.* De hecho, los miles de haplotipos del sistema HLA que se reparten en las poblaciones humanas no proceden de la producción sucesiva de mutaciones en cada estirpe familiar, sino de la recombinación de los alelos de los cuatro loci del HLA, lo que acontece cada vez que se forma un óvulo o un espermatozoide.

La reproducción sexual posibilita la unión de corrientes evolutivas procedentes de regiones geográficas alejadas. Las conquistas, la trata de esclavos, la migración de pueblos dedicados al pastoreo, la emigración de poblaciones enteras, perseguidas o empobrecidas, hacia sociedades más acogedoras son ejemplos de procesos que

ponen en contacto personas de distintas poblaciones. Esta migración física se transforma en migración genética por las uniones sexuales entre inmigrados y naturales, conquistadores y conquistados, amos y esclavos. Cuando la migración es recíproca (lo que raramente ha ocurrido en la historia humana) las dos poblaciones experimentan un aumento de su variación genética como resultado de la instilación de nuevos alelos y nuevas combinaciones de los individuos migradores. En el tipo de migración más común, la asimétrica, la población receptora se enriquece genéticamente en la medida en que la población dadora difiere genéticamente de ella y se cruza con los pobladores locales. La población de Australia, que antaño era casi enteramente angloirlandesa, ha ganado diversidad gracias a la inmigración de cientos de miles de malteses, italianos, griegos y europeos orientales, registrada en los últimos 30 años. Puesto que la frecuencia de los alelos de la mayoría de genes apenas si difiere entre los distintos países y razas (capítulo 8), la migración no afecta de una manera relevante a la mayoría de los caracteres. Por ejemplo, ingleses e irlandeses manifiestan una frecuencia del alelo I^B del grupo sanguíneo B en torno al 5 por ciento, en tanto que los europeos meridionales y orientales la elevan hasta el 10 o 12 por ciento. Si el 20 por ciento de los australianos proceden de Europa meridional y oriental, la frecuencia génica australiana para I^B habrá aumentado del 6 al 7 por ciento, lo que no supone ningún cambio drástico. Amén de incrementar la variación de determinados caracteres (color de la piel y los ojos y forma del pelo) que difieren mucho entre poblaciones, el principal efecto biológico de la migración habrá introducido en la población australiana variantes genéticas, como la talasemia, que estaban más o menos confinadas a las poblaciones de procedencia de los inmigrantes. No sabemos cuántas mutaciones se habrán añadido así a la población australiana. Tales efectos biológicos son menores, comparados con el inmenso enriquecimiento cultural que ha proporcionado. Las cafeterías constituyen hoy una de las principales instituciones sociales de Sydney y Melbourne, que antaño sólo conocían salones de té y cantinas.

Deriva genética aleatoria

Familias y poblaciones tienen un tamaño limitado; cada episodio de fecundación de un óvulo por un espermatozoide reúne, por azar, dos conjuntos determinados de genes. Significa ello que la composición genética de una población no se reproducirá exactamente en cada generación sucesiva. Supóngase que una aldehuela de la cuenca del Orinoco está constituida por 98 vecinos de tipo O y por 2 heterocigotos de tipo A, I^Ai. La frecuencia del alelo I^A es de $2/200 = 1$ por ciento (hay 200 copias del gen en 100 personas). Los dos heterocigotos I^Ai pueden, por casualidad, morir sin dejar ningún hijo, o bien cada uno de ellos puede tener dos hijos, que es el promedio para las familias de la aldea. En el primer caso, la frecuencia del alelo I^A será distinta, en la siguiente generación, de la que había entre los padres: I^A se perderá enteramente para la población de la aldea, que se convertirá en homocigota, *ii*. En el segundo caso, la frecuencia de I^A puede haber aumentado, disminuido o permanecido igual: imaginemos que, también por casualidad, ninguno de los cuatro hijos de los sujetos de tipo A

fueran de tipo A. Podría darse el caso, ya que, en cada nacimiento, hay una probabilidad de 1/2 de que el descendiente de un cruzamiento entre I^Ai e *ii* sea *ii*. En tales circunstancias, la aldea habría perdido también el alelo I^A. Por otro lado, cabe asimismo que los cuatro hijos fueran de tipo A, en cuyo caso la frecuencia de I^A en la siguiente generación habría aumentado hasta un $4/200 = 2$ por ciento. En cada generación se producirán cambios casuales en las frecuencias de todos los genes, pues cada generación es, en esencia, sólo una *muestra* de los gametos producidos por la generación paterna. Tras un muestreo y el establecimiento de una nueva generación, con una nueva frecuencia génica, se realiza otro muestreo de gametos en el establecimiento de la siguiente generación. El proceso de cambio de la fecuencia génica es markoviano. La generación actual no guarda memoria de cuáles eran las frecuencias génicas originales, muchas generaciones atrás; así pues, el error de muestreo se acumula generación tras generación. En última instancia, por azar, todas las copias de uno de los alelos se perderán (como en nuestro ejemplo del alelo I^A en la aldea del Orinoco) y la variación genética desaparecerá del todo. Hasta que la inmigración o una nueva mutación aporte el alelo I^A de nuevo, la población permanecerá homogénea. En teoría de probabilidades se llama a este proceso "los andares del borracho", por la imagen que nos ofrece quien sale bebido de un bar situado en el centro de la manzana y da pasos tambaleantes, al azar, a derecha e izquierda. Después de cada paso, está en manos de la fortuna que el siguiente se dé en la misma dirección o en la opuesta. El borracho acabará en uno u otro extremo de la manzana, caerá a la cuneta y se dormirá. Cabe demostrar matemáticamente que, dado un tiempo suficiente, el borracho alcanzará una u otra cuneta: no puede tambalearse indefinidamente entre los extremos. De forma similar, la frecuencia de un alelo no puede oscilar para siempre entre el cero y el 100 por ciento; al final se terminará en una homocigosis absoluta. O bien el alelo se pierde totalmente o bien caracteriza a toda la población y los demás alelos se pierden.

De esta deriva genética aleatoria de los alelos en poblaciones finitas síguese que, incluso en ausencia de selección natural, las frecuencias de los genes cambian y, a la larga, desaparece la variación genética. Proceso que es rápido en las poblaciones pequeñas (porque sólo se muestrean unos cuantos gametos en cada generación) y lento en las poblaciones grandes. Pero se da en cualquier caso. De no producirse nuevas mutaciones, recombinación y migración, todas las poblaciones acabarían por volverse genéticamente homogéneas y cesaría la evolución. El cambio por mutación aparece de nuevo en la base de toda la evolución continua.

Selección natural

Las fuerzas motrices del cambio evolutivo son la supervivencia y la reproducción diferenciales de las variantes genéticas que se han producido por mutación, recombinación y migración. La diferencia de eficacia asociada a varios genotipos alternativos oscila de un gen a otro y de una a otra circunstancia. Algunos genotipos son incondicionalmente letales. Los homocigotos para el alelo recesivo que origina la enfermedad de Tay-Sachs mueren siempre porque carecen de una enzima que

descompone los alcoholes de ácidos grasos en el sistema nervioso central. No hay ambiente en el que los niños Tay-Sachs puedan sobrevivir. No es de esperar que dichos alelos incondicionalmente letales se presenten en frecuencias muy altas, ya que la selección natural los elimina cada vez que nace un homocigoto. La presencia de tales alelos en la especie probablemente se deba a una reiteración de la mutación, que la sustituye al tiempo que la selección natural la elimina. Sin embargo, no todos los alelos letales lo son irremisiblemente. La fenilcetonuria (PKU) vale de ejemplo. La produce un alelo mutante que, cuando surge en estado homocigoto, desencadena la acumulación de concentraciones tóxicas del aminoácido fenilalanina. Las personas que sufren la enfermedad presentan idiocia y no dejan descendencia. Sin embargo, la enfermedad puede evitarse si se restringe la dieta a la ingestión de alimentos con muy poca fenilalanina. El tratamiento dietético resulta bastante eficaz; los niños que lo reciben desarrollan funciones mentales normales, siempre que las restricciones dietéticas empiecen inmediatamente después del nacimiento. Es probable que los niños tratados se reproduzcan con la misma tasa que las personas genéticamente normales, en cuyo caso la selección no opera contra el gen.

La enfermedad de Tay-Sachs y la PKU son ejemplos espectaculares de selección natural por la sencilla razón de que los efectos que los genes ejercen sobre la supervivencia y la fertilidad resultan determinantes. Pero la selección natural suele operar de forma mucho más débil y, en consecuencia, se hace bastante difícil medir su alcance en las poblaciones humanas. Recordemos a este propósito la pretendida selección de alelos diferentes en el locus del grupo sanguíneo ABO. Existe cierta correlación, aunque no muy destacada, entre tener grupo sanguíneo O y desarrollar úlcera duodenal. Las personas de grupo O sólo muestran una probabilidad de desarrollar una úlcera de duodeno 1,4 veces mayor que las personas de tipo A, B y AB. Además, la úlcera duodenal no es ninguna causa principal de muerte; en Occidente, se le atribuye sólo un 0,4 por ciento de las muertes de personas de más de 40 años de edad. Además, la muerte de individuos mayores de 40 años no incide demasiado en la tasa reproductora. Durante el período reproductor juvenil, entre los 20 y los 35 años de edad, sólo muere el 1 por ciento de la población total, por todas las causas; la úlcera de duodeno es responsable de sólo el 0,2 por ciento de dicha mortalidad, al menos en las poblaciones europeas. Si se toman en consideración todas las edades, la selección contra las personas de tipo O provocada por úlcera duodenal es de sólo uno por 10.000 en los varones y de uno por 100.000 en las mujeres. Es decir, si 10.000 padres de tipo A, tipo B o tipo AB fueran a tener un total de 10.000 hijos, el mismo número de padres de tipo O sólo procrearía 9999 hijos. Esta ligerísima diferencia en la tasa de reproducción induciría un cambio lentísimo en la frecuencia de personas de tipo O, y fácilmente podría quedar enmascarado por otros efectos de los grupos sanguíneos sobre la fecundidad y la mortalidad.

La diferencia, décuple, entre varones y mujeres en la tasa de selección frente al tipo O ilustra de qué modo las fuerzas sociales afectan a la selección natural: los hombres alcanzan su período reproductor máximo más tarde que las mujeres (una consecuencia de las distintas edades de matrimonio, socialmente determinadas),

desarrollan trabajos más pesados, padecen úlceras duodenales con más frecuencia, y tienen una tasa de mortalidad ligeramente más alta que las mujeres, en todas las edades. En una sociedad en la que la edad del matrimonio fuera la misma para los dos sexos y las edades y causas de mortalidad cambiaran de signo radicalmente, la diferencia desaparecería. Pero si se tratara de una sociedad en la que las enfermedades infecciosas fueran las principales causas de muerte, la selección contra los distintos tipos sanguíneos bien podría ser otra muy distinta. Las bacterias patógenas tienen, en sus paredes celulares, antígenos que presentan cierta semejanza con los antígenos del grupo sanguíneo ABO. Así, la persona de grupo A, que carece del anticuerpo anti-A, puede ser más susceptible a la infección por una bacteria cuyas paredes celulares porten un antígeno que se parezca al antígeno del tipo sanguíneo A. No hay, por el momento, indicios irrefutables de que individuos de distintos tipos sanguíneos ABO ofrezcan una resistencia diferencial a las enfermedades; pero es una posibilidad razonable.

Cómo procede la selección

La dirección real del cambio en una población sometida a la influencia de la selección natural guarda una estrecha relación con la naturaleza y la magnitud que tenga en ella la variación genética. Ante todo, nadie puede predecir qué cambios producirá la selección con sólo examinar las relaciones entre los organismos y sus ambientes. No se da selección "por el tamaño del cuerpo", "por la inteligencia" o "por la resistencia a la enfermedad". Se selecciona la eficacia, una mayor tasa de reproducción. Que en una población se alcance mayor tasa reproductora por medio del aumento del tamaño corporal, la resistencia a la enfermedad, por ambos, o por ninguno de esos procesos, dependerá de dos factores: que entre los miembros de la población existan diferencias genéticas en esas características y que tales diferencias genéticas estén asociadas a una eficacia diferencial. En una población que carezca de variación genética en lo concerniente al tamaño del cuerpo no puede darse selección por razón del mismo. Uno de los grandes errores que cometen los muchos intentos de reconstruir o predecir la evolución humana consiste en postular selección de características para las que no se ha demostrado la existencia de variación genética (a veces, incluso con indicios probables en sentido contrario). La insinuación de que rasgos sociales tales como la religiosidad, la xenofobia y el apego a los bienes propios surgieron de presiones de selección directas, para tener consistencia, requiere que alguna vez hayan existido entre los seres humanos diferencias genéticas específicas en esos rasgos. Pero no hay indicios de que exista variación genética para el ateísmo, ni probabilidad alguna de que los genes actúen en ese sentido.

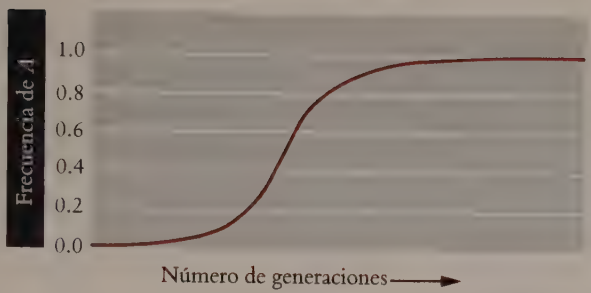
En segundo lugar, la dependencia absoluta del cambio selectivo de la existencia de variación genética permite que dos poblaciones diferentes seleccionen dos rasgos muy distintos, aunque las fuerzas externas del ambiente sean las mismas. La adaptación a los rigores del frío puede conseguirse produciendo más calor, como hacen los esquimales, o quedándose en semiletargo, como ocurre en los aborígenes australianos. Se habrá adoptado el modelo de producción de calorías o el de

conservación de calorías según qué genes mostraran variación en la población ancestral. Hay más de un modo de desollar un gato y de caldear un ser humano.

En tercer lugar, fuerzas selectivas iguales pueden producir expresiones finales distintas de la misma característica: todo dependerá de la naturaleza de la variación genética de la población paterna. Hay especies de rinoceronte dotadas de un cuerno corto y fuerte; otras poseen un par, largo y delgado. Podemos suponer razonablemente que los cuernos evolucionaron como defensa ante los depredadores y competidores, pero no estamos obligados a explicar por qué es mejor tener un cuerno en la India y dos en Africa. Se trata de resultados alternativos de las mismas fuerzas selectivas que han actuado sobre dos poblaciones ancestrales distintas con distinta diversidad genética para las pautas de crecimiento del pelo (que es de lo que están hechos los "cuernos" de los rinocerontes).

En cuarto lugar, la selección procede de acuerdo con la cantidad y la calidad de la variación de que dispone. Cuando la inmensa mayoría de una población comparte el mismo genoma, la selección apenas si incide en el cambio de las frecuencias génicas, ya que no hay mucho que primar. A medida que avanza la selección, la forma favorable, que es minoritaria, se va extendiendo, y, con ello, la cantidad de variación genética total en la población. Diversidad que acelera el proceso selectivo. Mas, con el transcurso del tiempo, la forma favorable no cesa de propagarse hasta que acaba por hallarse en la generalidad de los individuos. Vale decir: se ha perdido variación, de nuevo. Se frena la selección. La ilustración de la página siguiente muestra la curva en forma de S del cambio selectivo cuando un carácter favorable comienza escaso, alcanza una frecuencia mediana y termina por adueñarse de la población. El principio de que la tasa de cambio bajo selección es proporcional a la cantidad de varianza genética tiene importantes consecuencias para los resultados posibles de la

Rinocerontes africano (izquierda) y asiático (derecha).



Pauta temporal del aumento de frecuencia de un nuevo alelo favorable A, *al introducirse en una población de homocigotos* aa.

selección. Si dos características manifiestan una variabilidad genética, y una tiene mucha más variańza genética que la otra, la que tiene más varianza evolucionará mucho más deprisa; la selección será "para" aquel carácter, con la práctica exclusión del rasgo menos variable. Un gen cuya frecuencia en una población sea del 50 por ciento aumentará su frecuencia 25 veces más deprisa que otro cuya frecuencia sea del 0,1 por ciento, aun cuando su ventaja selectiva sea diez veces menor. Significa ello que mutaciones muy favorables, si bien raras y esporádicas, constituyen un sustrato menos eficaz donde operar la selección que aquella otra variación, más extendida, de un tipo menos espectacular.

En quinto lugar, y según nos dice el Eclesiastés, "no es de los ágiles el correr, ni de los valientes el combate, ni aún de los sabios el pan... sino que el tiempo y el acaso salen al encuentro de todos". Incluso de los genes. Por mor de la deriva genética aleatoria, el producto del proceso evolutivo resulta incierto; y a veces puede mostrarse incluso opuesto a la dirección general de las fuerzas selectivas. Genes ligeramente deletéreos pueden convertirse (y se convierten) en homocigotos por deriva, a pesar de la selección. Las mutaciones ligeramente ventajosas, siempre que aparecen, tienen una probabilidad muy baja de extenderse por la población. Por más que el borracho salga con la confusa intención de caminar hacia el sur, puede terminar en el extremo norte de la manzana; su andar errático pesa más que sus débiles movimientos direccionales; y si empieza bien en el bordillo septentrional, no es difícil presumir que caerá irremediablemente en la cuneta septentrional.

El curso de la evolución

Los indios yanomamos de la cuenca brasileña del Orinoco superior viven en un centenar largo de aldehuelas de unos 100 vecinos cada una. Pequeños grupos emigrantes forman nuevas aldeas; se registra también cierto movimiento entre aldeas. Los yanomamos mantienen contacto con otras tribus y, ahora, con un estado occidental organizado. En última instancia, al igual que otros indios americanos, proceden de inmigrantes asiáticos que cruzaron el puente continental del estrecho de Bering y llegaron a Sudamérica hace unos 10.000 años. Las aldeas yanomamas difieren muy poco entre sí en las frecuencias de varios genes, ni son muy distintos los xavantes y otras tribus amazónicas. Al igual que la mayoría de indios sudamericanos,

Indio yanomamo de Sudamérica. Los yanomamos, que hasta hace poco se han mantenido desconectados de la sociedad europea, han proporcionado a los antropólogos y a los estudiosos de la evolución humana una amplia fuente de información sobre la diferenciación evolutiva humana.

difieren de los europeos por sus bajas frecuencias del alelo I^B del grupo sanguíneo ABO y por frecuencias altas del alelo Di^a del grupo sanguíneo Diego, inexistente en personas de origen no asiático. El proceso que formó en el pasado estas semejanzas y diferencias genéticas, y que todavía actúa en su conformación, es el mismo que intervino a lo largo de la historia de nuestra especie y de cualquier otra.

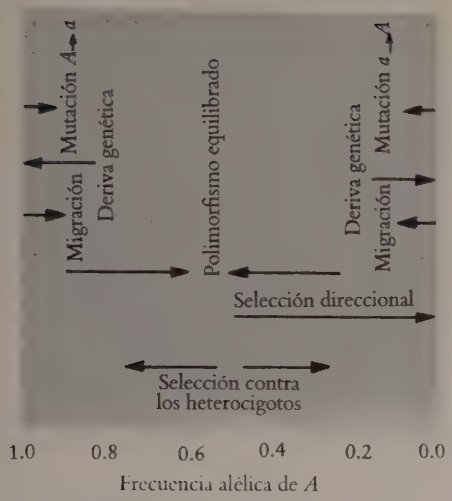
En el interior de la población de cada aldea, la recombinación sexual y las mutaciones ocasionales generan, constantemente, variación genética. Sin embargo, y puesto que las poblaciones son tan pequeñas, la deriva genética resulta ser poderosa. En cada aldea, por ejemplo, se pierden haplotipos del sistema HLA porque el azar no los ha incluido en ningún gameto que deje descendencia. Los alelos de genes polimorfos, como los del grupo sanguíneo Rh, fluctúan en frecuencia de una generación a otra en cada aldea. La deriva aleatoria tiende a diferenciar las poblaciones; un haplotipo del HLA predominará en una aldea, en tanto que otro se extenderá por una población distinta. Si las aldeas estuvieran totalmente aisladas entre sí, acabarían por convertirse en homocigotas, prácticamente; al propio tiempo habría grandes diferencias de una a otra. La fuerza centrífuga de la deriva, que impulsa las poblaciones de las aldeas a divergir y a homogeneizarse internamente, se ve contrarrestada por migraciones que retornan alelos y haplotipos de grupos vecinos; queda así afianzada la semejanza entre poblaciones. Cada fuerza ejerce un efecto opuesto sobre la variación que existe en el seno de una aldea y entre ellas. La deriva, que destruye la variación en el interior de las aldeas, favorece la diferenciación de unas con otras. La migración y la mutación, que añaden variación a las poblaciones, tienden a eliminar las diferencias entre las mismas.

Esas mismas fuerzas operan en niveles más elevados de las estructuras demográficas. Como grupo, los yanomamos ensanchan su divergencia de los xavantes por la acción de la deriva genética dentro de cada tribu. (Esa divergencia es mucho más lenta que la que se da entre los habitantes de dos aldeas, porque la tribu de los yanomamos la componen unas 10.000 personas.) De no recibir migración desde el exterior, los yanomamos acabarían por convertirse en genéticamente homogéneos, distintos de sus vecinos. A una escala temporal todavía mayor, los indios sudamericanos se han alejado de sus antepasados asiáticos, debido, en parte, a la deriva genética. No parece que fueran muchos los asiáticos que cruzaron el puente continental del estrecho de Bering; por consiguiente, al afincarse en el hemisferio occidental, debieron ser algo distintos, desde el punto de vista genético, del grupo de sus antepasados. Perdieron entonces, quizás, el alelo I^B, que con tan baja frecuencia se presenta en todos los indios americanos. Por azar, la frecuencia del alelo Di^a del grupo sanguíneo Diego resultaría insólitamente alta en las familias fundadoras.

Mientras la deriva, la migración y la mutación destruían y reconstruían la variación, la selección natural procedía en distintas direcciones. Algunas fuerzas selectivas, que afectaban quizá a la conformación corporal y al color de la piel, presionaron en la misma dirección en todos los indios tropicales que habitaban la selva. Tal selección, que debió igualar a los pueblos yanomamo y xavante, los alejó de los indios de las llanuras del norte, de los que se habían separado hacía menos de

500 generaciones. Pero pudieron coexistir fuerzas selectivas muy específicas que provocaran la divergencia entre yanomamos y xavantes (o incluso entre los habitantes de distintas aldeas xavante). Pequeñas diferencias en las dietas tribales, así como en el contenido mineral del agua y de las plantas alimentarias entre una aldea y otra, pudieran ser la base de esta selección diferenciadora. Además, las mismas fuerzas selectivas que actúan en pueblos distintos pueden determinar que las aldeas diverjan, ya que, por azar, éstas partieron tal vez con dotaciones alélicas distintas. Recuérdese que las nuevas aldeas se fundan de poblaciones muy pequeñas y que, por efecto del muestreo, pueden presentar, inicialmente, grandes diferencias entre sí. La selección acentúa esas diferencias; como hemos visto, una misma fuerza selectiva puede llevar a resultados dispares.

La selección ejerce sobre la diversidad genética un efecto complejo. Si existe una variante rara de un gen cuya frecuencia aumenta por selección, la cantidad de variación se dilata conforme el gen raro se hace más común. La cantidad de variación volverá a disminuir y desaparecerá cuando la nueva forma sustituya a la vieja. Algunos tipos de selección natural conservan la variación, en lugar de agotarla. Si un gen posee dos alelos, y *ambos* homocigotos se seleccionan negativamente en relación al heterocigoto, ningún alelo sustituirá entonces al otro; asistiremos a un polimofismo estable permanente. De esta forma de selección equilibradora se habla mucho, pero rara vez se la ha visto. El ejemplo clásico (y el único conocido) en los seres humanos es el de la anemia falciforme: la mayoría de homocigotos para la hemoglobina S mueren de anemia; algunos homocigotos para la hemoglobina A mueren de malaria; pero los heterocigotos sobreviven a ambos riesgos. Si tal selección equilibradora es común, explicaría buena parte del polimorfismo que se observa en los seres humanos, pero no ha sido fácil encontrar ejemplos. En general, la causa de la mayor parte del polimorfismo humano sigue encerrada en el misterio. Puede ser, simplemente, el equilibrio entre las fuerzas de la deriva, que destruye la variación, y las fuerzas de la mutación y de la migración, que la reinstauran. La ilustración de la izquierda resume el modo en que las distintas fuerzas de mutación, migración, selección y deriva se equilibran entre sí a la hora de modelar la variación genética.



Efecto de distintas fuerzas evolutivas sobre la frecuencia de los alelos.

Unidad de la especie humana

Por encima de todo, los yanomamos son seres humanos que comparten con los demás el resultado histórico de las fuerzas de selección y del azar que han actuado durante largo tiempo. La especie humana es joven. Quizá no tenga más de 10.000 generaciones de edad; las principales razas geográficas divergieron unas de otras hace, como máximo, unas 1500 generaciones. Los procesos que provocan el cambio de las frecuencias génicas avanzan lentos. Una vez perdido, un alelo puede tardar fácilmente 1500 generaciones en sustituirse en una población de 1000 vecinos. Las fuerzas selectivas, aunque multipliquen por diez la intensidad de las que calculamos para el grupo sanguíneo ABO y las úlceras duodenales, habrán cambiado muy poco las frecuencias génicas desde el origen de nuestra especie. Por otra parte, una

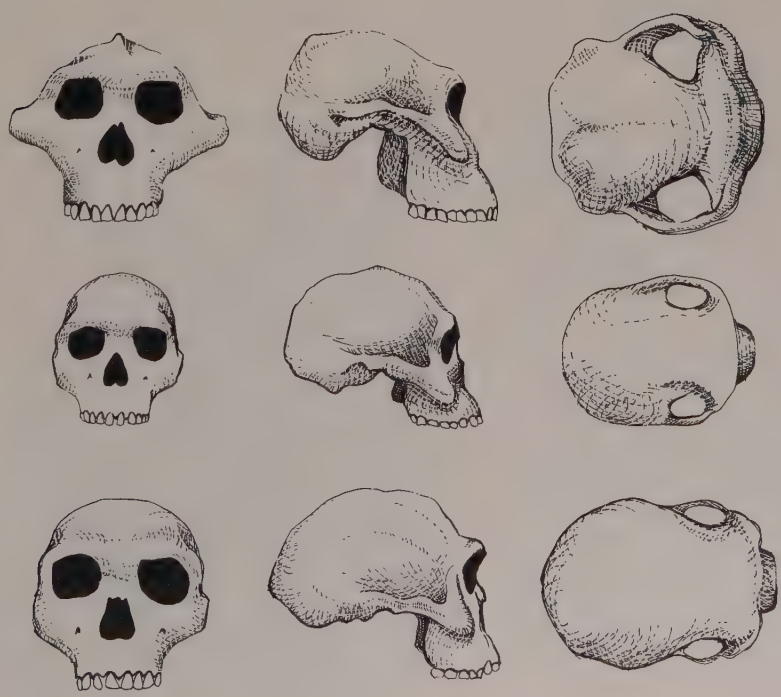
pequeñísima cantidad de migración (como el intercambio de un individuo entre grupos en cada generación) basta para evitar la diferenciación en grupos por deriva genética. La mayoría de los polimorfismos genéticos de los yanomamos, y casi todos sus genes constantes, son ampliamente compartidos por otros grupos humanos, como vimos en el capítulo 8. Las fuerzas unificadoras de la migración y la selección común han posibilitado que los seres humanos de todo el mundo sigan perteneciendo a la misma especie, a pesar de la diferenciación que tuvo lugar cuando los hombres se encontraban muy diseminados y vivían en poblaciones muy pequeñas y aisladas. Esto no tenía por qué haber sido así. Si hubiéramos sido menos móviles y menos dúctiles, como individuos y como poblaciones, los procesos disruptivos de la selección natural y de la deriva locales quizá hubieran fragmentado nuestra especie en unidades locales, que hubieran divergido cada vez más y, con el tiempo, formado especies distintas. Si hay una cosa clara en lo relativo a la dirección de la evolución humana es que la diferenciación temprana de la gente en grupos locales, aunque todavía forma parte de nuestra diversidad biológica, está en decadencia. Las fuerzas unificadoras de la migración y de la selección común a través de un ambiente y de una cultura iguales son más fuertes de lo que nunca fueron.

El pasado humano

Reconstruir el pasado evolutivo de la especie humana es casi tan difícil como predecir su futuro, ejercicios a los que los biólogos suelen entregarse, sobre todo si se hallan ante un público no científico. Las afirmaciones expresadas a propósito de la forma de vida de las sociedades humanas, si seguían esta pauta o aquella otra, hay que tomarlas con buena dosis de escepticismo. La inmensa mayoría son pura especulación.

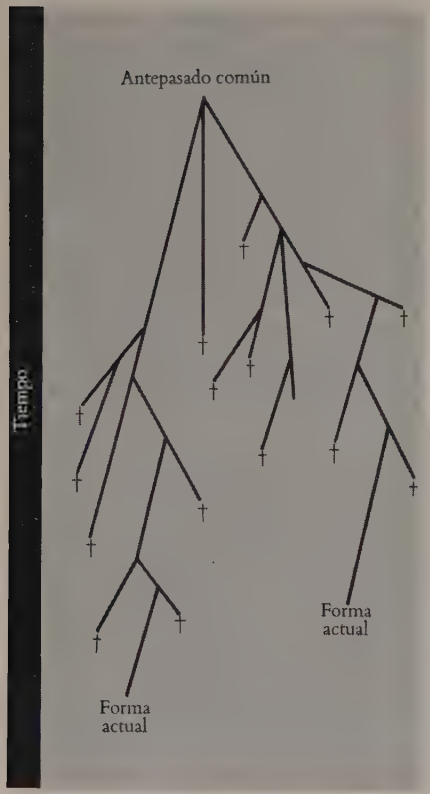
Cuando consideramos el pasado remoto, antes del origen del *Homo sapiens* actual, nos enfrentamos con un registro fósil fragmentario y desconectado. A pesar de los juicios entusiastas y optimistas que han vertido algunos paleontólogos, no puede establecerse que ninguna especie de homínido fósil sea nuestro antepasado directo. Durante muchos años se pensó que el hombre de Neanderthal era una forma primitiva de *Homo sapiens,* pero hoy se cree probable que el hombre de Neanderthal fuera una especie distinta que convivió con *Homo sapiens* hace sólo 30.000 años. Las formas más antiguas reconocidas como homínidos son los famosos fósiles, asociados con primitivos útiles de piedra, que Mary y Louis Leakey encontraron en la garganta de Olduvai y en otras partes de Africa. Esos homínidos fósiles vivieron hace más de 1,5 millones de años; su cerebro era la mitad del nuestro. No pertenecían a nuestra especie, ni tenemos la más ligera idea de si ocupaban un estadio de nuestra línea ancestral directa o se si hallaban en una estirpe paralela de ascendencia que se parecía a la de nuestro antepasado directo. Las afirmaciones de que descendemos de un antepasado simiesco, grande y vegetariano *(Australopithecus robustus),* o bien de uno más pequeño, carnívoro *(Australopithecus africanus),* y que debemos nuestra naturaleza actual a los hábitos alimentarios de estos "antepasados" tempranos carecen totalmente de valor. No tenemos ni la menor idea de cuál de esas

especies se halla en la línea directa del origen del hombre (si es que lo está alguna de ellas). Todos los intentos de afirmar que una especie fósil u otra es nuestro progenitor directo reflejan una idea anticuada: que la evolución es estrictamente lineal y que todas las formas fósiles deben encajar en algún lugar a lo largo de una única secuencia que conecta el pasado con el presente. La verdad es que la evolución sigue un proceso de ramificación repetida, en el que la mayoría de las ramas se extinguen con bastante rapidez. Si con cierta frecuencia surgen especies nuevas y la mayoría perdura sólo un tiempo relativamente corto antes de extinguirse, en cada momento habrá un gran número de líneas evolutivas paralelas que surjan de un antepasado común, de las que sólo una puede estar representada en el futuro distante (véase la ilustración izquierda de la página siguiente), por haberse extinguido todas las demás. Uno de los grandes problemas con que se enfrenta la reconstrucción de la evolución humana es el de la falta de parientes próximos vivos. El chimpancé y el gorila estaban conectados con nosotros mediante un antepasado común hace 7 millones de años, por lo menos; hay que remontar más de 14 millones de años de evolución independiente para llegar, desde esos antropoides, hasta el antepasado común y, de ahí, descender hasta nosotros. Para encuadrar ese intervalo en una perspectiva evolutiva, recuérdese que los mamíferos tienen sólo 140 millones de años de antigüedad.



Tres cráneos fósiles procedentes de Africa oriental, supuestamente pertenecientes a Australopithecus robustus *(arriba),* Australopithecus africanus *(centro) y a una forma primitiva de* Homo *(abajo).*

Al pasar de la evolución de los antepasados del hombre a la historia de nuestra especie, de la palentología a la arqueología, trocamos nuestra concentración en la evolución morfológica por un interés en el cambio cultural. En particular, nos preocupa conocer de qué modo la organización cultural humana (tamaño de la población, estructura familiar, pautas de migración, métodos de producción, costumbres y causas de enfermedad) puede haber ayudado a determinar la evolución biológica; y, recíprocamente, hasta qué punto ésta influyó en aquélla. ¿Cómo ha actuado la selección natural sobre la especie humana durante los últimos 30.000 años? Aquí, los problemas de reconstrucción no son menores que los que abruman al paleontólogo en su búsqueda e interpretación del registro fósil. La suerte de la arqueología depende del hallazgo de las "partes duras" de la cultura humana, del mismo modo que la paleontología depende del hallazgo de huesos. Pero las partes duras (piedra, cerámica, metal, madera y ropas) sólo las dejan, abundantes, las civilizaciones altamente organizadas, sedentarias y densas, todas las cuales son relativamente recientes. La mayoría de los hallazgos arqueológicos corresponden a asentamientos agrícolas, poblados, ciudades y ciudades-estado organizadas, que surgieron hacia el 8000 a. de C., cuando empezaron a cultivarse cereales en el Próximo Oriente. Es decir, la mayoría de las reconstrucciones arqueológicas pertenecen a civilizaciones muy parecidas a la nuestra. Los cazadores y recolectores, que caracterizaron a la especie humana durante toda la historia de la misma anterior a los últimos 10.000 años, y cuyo tiempo en la Tierra abarcó la mayor parte de la evolución humana, nos han dejado muy poco con qué juzgarlos. Todo lo que queda son algunos útiles de piedra y hueso, hogares, restos de cocina y algunas pinturas



Modelo evolutivo multirramificado típico que muestra que en épocas anteriores existieron simultáneamente muchas especies emparentadas, pero que la mayoría se extinguieron.

El gorila y el chimpancé, nuestros parientes vivos más cercanos (pero no muy cercanos).

rupestres de animales y cazadores, dotadas de extraordinaria belleza. Ninguno de esos artefactos ha llegado en abundancia, porque tampoco abundó el número de sus manufactores. Restos que no permiten reconstruir distribuciones de edad, pautas de matrimonio, causas de morbilidad y mortalidad, tasas de fertilidad, división del trabajo en el seno familiar ni estructuras sociales. Casi lo único que puede decirse es que, a pesar de la escasa demografía, la especie en su conjunto (aunque no necesariamente todos los individuos o familias) se movía muy rápidamente. Los primitivos migradores procedentes de Asia no tardaron ni mil años en bajar desde lo que ahora es Canadá occidental hasta Sudamérica, una distancia de 8000 kilómetros.

Un método alternativo a la excavación y desenterramiento del pasado humano ha sido el de su pretendida reconstrucción estableciendo analogías con el modo de vida que siguen los pueblos cazadores y recolectores de la actualidad. Los pigmeos del bosque de Ituri, los bosquimanos del Kalahari, los aborígenes australianos, los esquimales y los indios de Norteamérica se han considerado reliquias del pasado humano, cuyas culturas actuales servirían de modelo para desentrañar relaciones sociales pretéritas. Se trata de un método peligroso. Pocos pueblos "primitivos" de hoy en día (algunos antropólogos dicen que ninguno) se han visto libres de la influencia de sociedades organizadas en estados. Recuérdese, a este propósito, que el caballo, que desempeñó un papel determinante en la vida de los indios de las llanuras, lo introdujeron en Norteamérica los conquistadores españoles sólo 350 años antes de la batalla de Little Big Horn. Además, algunos de los cazadores y recolectores actuales son, probablemente, refugiados recientes de ambientes más hospitalarios, de los que fueron expulsados por pueblos más agresivos y prósperos; su

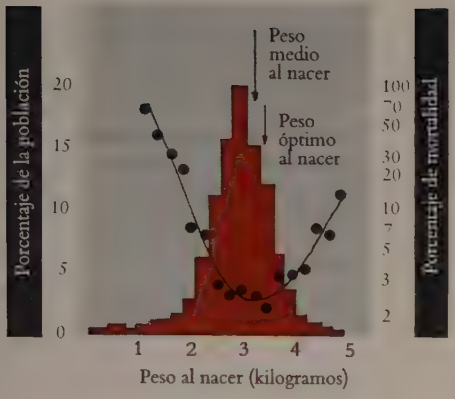
Elementos áuros que se han conservado de culturas pasadas: tenazas de la Edad del Hierro y utensilios paleolíticos, y neolíticos recientes, del Pleistoceno.

Bosquimano del Kalahari.

cultura es, pues, una adaptación relativamente nueva a las circunstancias. La idea de que los bosquimanos son "primitivos" es del mismo tenor que llamar primitivas a las bacterias. Habrá quien olvide que las bacterias han experimentado una historia evolutiva más larga que los vertebrados. Cierto es que los antepasados evolutivos de todos los organismos tuvieron que ser organismos unicelulares, pero no siempre está claro qué características precisas de una moderna célula bacteriana son vestigios de mil millones de años de evolución y cuáles son de adquisición reciente. Del estudio de los bosquimanos no podemos inferir, por citar un dato, la esperanza media de vida durante el Neolítico. La mayoría de cazadores y recolectores de la actualidad viven una existencia marginal porque las partes más accesibles del mundo han sido ocupadas por culturas agrícolas y técnicas.

Por ironía de las cosas, los mejores indicios que tenemos acerca de las pautas globales de migración humana en el pasado proceden de la distribución presente de las frecuencias génicas. Son, pues, los hechos genéticos los que se utilizan para deducir los procesos evolutivos; no a la inversa. Los mapas de la página 168 muestran el modelo clinal actual de las frecuencias de grupos sanguíneos en el Viejo Mundo, para los tipos sanguíneos O y B. Observamos líneas, que irradian de Asia central, que representan, sin duda, la expansión progresiva de pueblos hacia el este y hacia el oeste. Ese mismo fenómeno, a una escala menor, se ilustra para las islas japonesas en la página 116. El escaso rendimiento de la selección natural y el carácter

De Soto descubre el Mississippi.



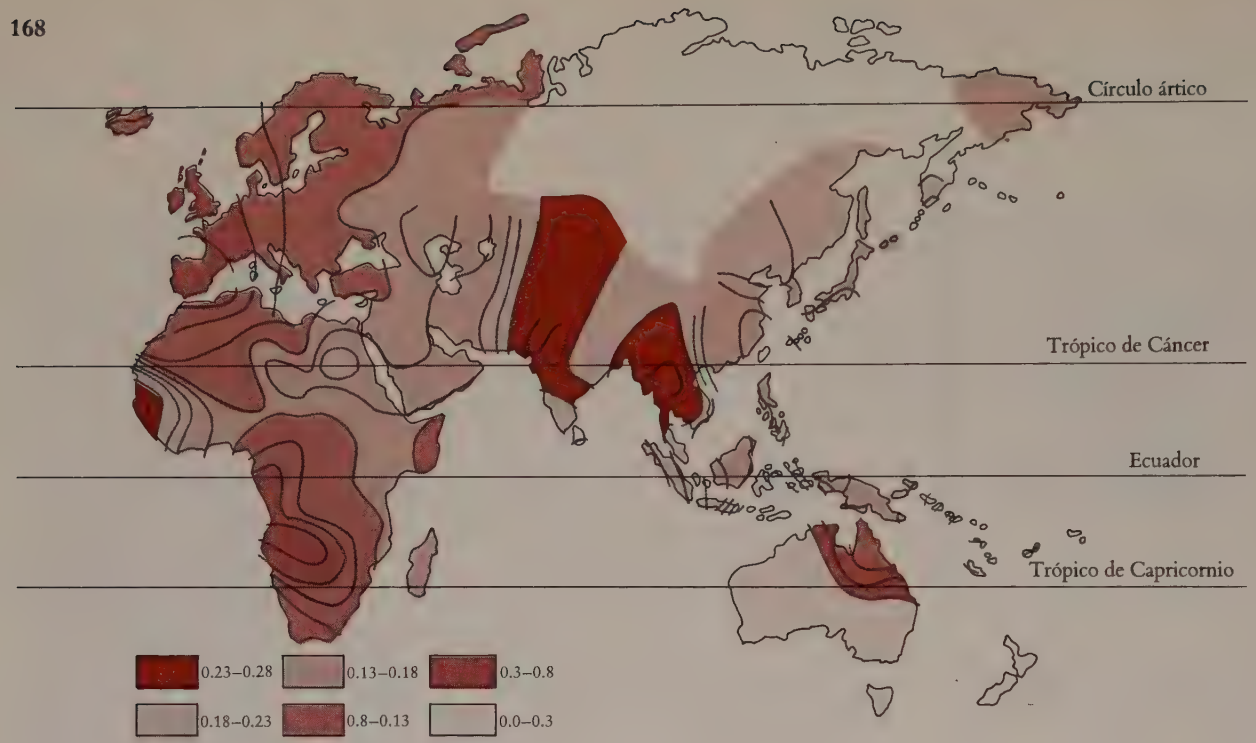
Relación entre peso al nacer y supervivencia (curva) superpuesta a la distribución real de pesos al nacer de niños ingleses.

reciente de la expansión de la especie humana nos permiten utilizar tales mapas de distribución como estampas de migración.

La reconstrucción de las fuerzas de la selección natural sobre la especie humana pertenece al ámbito estricto de la especulación: no sabemos prácticamente nada de la heredabilidad de la mayoría de los caracteres humanos, ni de las tasas de reproducción diferenciales asociadas a ellos, ni del modo en que esta diferencia puede haber cambiado con el tiempo. Ilustrará esos problemas el ejemplo de selección para el peso al nacer en los seres humanos, uno de los casos mejor documentados de supervivencia diferencial para un rasgo que varía de forma continua. La figura de la izquierda muestra la distribución del peso al nacer de niños ingleses y la curva de supervivencia infantil para las distintas clases de peso al nacer. La selección favorece a los niños de peso intermedio y existe una estrecha correspondencia entre el peso óptimo y el peso medio. Sin embargo, para que la selección natural incida realmente en la evolución de la especie debe haber heredabilidad del peso al nacer. Una estima de la heredabilidad del peso al nacer, realizada a partir de comparaciones de gemelos monocigotos y dicigotos, la cifra en 0,63. Puesto que los gemelos monocigotos comparten con frecuencia la misma placenta, mientras que los gemelos dicigotos no, resulta imposible afirmar que la estima de heredabilidad sea sólo una medida de similitud ambiental. Aun así, es probable que el carácter "peso al nacer" tenga cierto componente de heredabilidad, en especial en poblaciones que no se distinguen por una amplia variación en la alimentación materna. Menos fácil resulta juzgar si la misma fuerza selectiva operó en la sociedad preindustrial, cuando había distintas pautas de actividad materna, diferentes prácticas obstétricas, distintas pautas alimentarias y diferentes tamaños corporales de los adultos. De lo que se deduce que no sabemos cómo se seleccionó en el pasado el peso al nacer.

Entra dentro de lo razonable sostener que la selección actuó siempre en favor de la resistencia a las enfermedades infecciosas. Los distintos polimorfismos antigénicos, que encontramos en todas las poblaciones humanas, bien pudieran ser resultado de esta selección, por cuanto parece probable que los diferentes anticuerpos de los grupos sanguíneos reaccionaran con distintos antígenos en las paredes celulares bacterianas. Como hemos visto, cabe pensar que la selección interviniera también en la modificación de la conformación corporal para mejor controlar la temperatura. El proceso ganó en complejidad con la selección a favor de un almacenamiento eficaz de grasa, como fuente de agua metabólica y para almacenar energía que asegurase la supervivencia cuando los recursos alimentarios fueran inciertos.

Dejados esos rasgos fisiológicos aparte, no costaría mucho enumerar una relación de características de comportamiento que son ventajosas para la vida humana y para las que se pueden construir argumentos de selección ingeniosos. Así, la buena disposición a cooperar en la recolección y distribución de alimento, un rasgo sorprendente de los modernos grupos de cazadores y recolectores, constituye una obvia ventaja para los individuos y sus familias. Las personas que no se prestasen a colaborar serían excluidas del grupo y probablemente morirían de hambre, puesto


Círculo ártico
Trópico de Cáncer
Ecuador
Trópico de Capricornio
0.23–0.28
0.13–0.18
0.3–0.8
0.18–0.23
0.8–0.13
0.0–0.3

Círculo ártico
Trópico de Cáncer
Ecuador
Trópico de Capricornio
>0.75
0.55–0.65
0.65–0.75
<0.55

Mapas que muestran las clinas actuales de las frecuencias del tipo sanguíneo O (arriba) y A (abajo) en el Viejo Mundo. Estas clinas irradian desde el Asia central y probablemente representen una traza de la migración centrífuga de los primeros hombres en su ocupación del resto de la masa continental.

que el éxito en la caza y la nivelación de los caprichos de la mala suerte individual requieren de la solidaridad de grupo. El inconveniente de inventar tales historias sobre la selección reside en que no hay techo para las mismas, amén de faltar el más ligero indicio de que exista (o de que haya existido) alguna variación genética que afecte al cooperativismo. ¿Hay genotipos que determinen que unas personas sean menos solidarias que otras? ¿Hubo un tiempo en que los seres humanos eran egoístas porque carecían de los genes apropiados, que luego surgieron por mutación y recombinación y se seleccionaron favorablemente? Parece mucho más probable que la cooperación sea una respuesta cultural adaptativa por parte de una especie extremadamente avispada frente a la percibida incertidumbre del ambiente. Si algo le ha ocurrido a la selección natural en el pasado es que ha ido perdiendo importancia a medida que las diferencias genéticas entre las personas se han hecho cada vez menos relevantes para su supervivencia individual.

El futuro humano

Del futuro que a nuestra especie espera sólo sabemos a ciencia cierta que es limitado. De todas las especies que han existido, el 99,999 por ciento de ellas se han extinguido. El tiempo medio de vida de un género de carnívoros es de sólo 10 millones de años; mucho más corto, el de una especie. De hecho, la vida sobre la Tierra se halla casi en la mitad de su historia: los indicios fósiles demuestran que la vida empezó hace unos tres mil millones de años. El Sol se convertirá en una gigante roja dentro de unos cuatro mil millones de años, consumiendo en su fuego la vida (y con el tiempo, toda la Tierra).

Resulta notablemente difícil aventurar cualquier predicción fiable acerca de nuestro futuro de aquí a la fecha incierta de nuestra extinción, porque la evolución humana depende mucho del estado de organización cultural. Muy probablemente, continuaremos siendo una sola especie: las fuerzas de cohesión genética, en particular la migración y la selección uniforme, parecen ir en aumento. Es difícil imaginar una catástrofe universal de naturaleza tal que fragmente la especie en pequeños grupos aislados durante las decenas de miles de años que se precisarían para la formación de una nueva especie. No sólo habríamos de retornar a la Edad de Piedra, sino que habríamos de privarnos de todo el conocimiento sobre el mundo físico que se ha acumulado desde entonces. La extinción total posee mayores visos de probabilidad.

La fuerza de la selección natural, en general, se irá debilitando más de lo que lo ha hecho ya, a medida que las instituciones sociales nivelen los efectos de la variación biológica entre individuos. La reducción de la tasa de mortalidad por tuberculosis en Europa, desde 4000 por millón en 1840 hasta 13 por millón en la actualidad, significa que la selección para la resistencia a la tuberculosis ha cesado prácticamente (si es que alguna vez hubo variación genética para ello). De hecho, la oportunidad para que se dé selección de *cualquier* tipo se está reduciendo a grandes pasos en los países tecnológicamente avanzados por meras razones demográficas. Para que exista selección debe haber alguna variación en el tamaño de la familia. Si cada persona

nacida terminara por casarse y cada pareja produjera exactamente dos hijos, no habría campo de acción para la selección, pues la tasa de reproducción sería la misma para todos los individuos. Aunque no se ha llegado al estadio de igualdad en las tasas de reproducción, se ha experimentado una fuerte tendencia hacia el mismo. En 1900, la varianza en el tamaño de la familia era tres o cuatro veces mayor de la que hoy conocen los países industriales de Occidente. Existen asimismo grandes diferencias entre países a este respecto. En 1950, la varianza en el tamaño familiar en Venezuela se cifraba en 19, mientras que, en los Estados Unidos, era de sólo 5. Más pertinente es la variación entre regiones en lo relativo a la tasa de reproducción. Los países del hemisferio sur, en su conjunto, están aportando muchos más genes a la especie que los países industriales del norte. La consecuencia será que la especie humana tendrá, cada vez más, frecuencias génicas que en la actualidad caracterizan a los africanos, sudamericanos y sudasiáticos. Por lo que se sabe, esta tendencia no comportará consecuencias reseñables, si hacemos una salvedad: la especie tendrá una morfología menos variada, con un color de piel más oscuro.

El miedo a que la especie humana se vea inundada biológicamente por "castas menores fuera de la ley" ha preocupado a muchos intelectuales, sobre todo en los países anglosajones. Los fundadores de la estadística moderna, Francis Galton, Karl Pearson y R. A. Fisher, estaban convencidos de que la inteligencia de la especie disminuía con la reproducción mayor de las clases inferiores que la de las superiores; a aquéllas se les suponía un menor CI. Las estadísticas que demostraban tasas reproductoras más altas para las personas con menor CI gozaron de amplia aceptación, hasta que, en 1963, se vio que constituían un artefacto estadístico, resultante de contar únicamente familias que tenían por lo menos un hijo. Todas las personas sin hijos habían quedado fuera del estudio. Cuando se tomaron los datos completos, los resultados fueron muy distintos (véase la tabla de la izquierda). Éstos no permiten predecir ninguna tendencia evolutiva en el CI, ni siquiera en el caso de que el CI fuera heredable, lo que dista mucho de ser cierto.

Número medio de descendientes por persona en relación al CI

Rango de CI	Número de casos	Número de descendientes por persona
120	82	2,598
105-119	282	2,238
95-104	318	2,019
80-94	267	2,464
69-79	30	1,500
Muestra total	979	2,236

Fuente: C. Bajema, *Eugenics Quarterly* 10 (1963): 175-187.

Al igual que la reconstrucción de la selección pretérita, la predicción de la selección futura no conoce otro freno que el que le pongan nuestra imaginación y nuestra voluntad de hacer afirmaciones gratuitas. Nadie que contemple con seriedad los cambios extraordinarios que experimenta la vida del hombre durante breves períodos de la historia puede pretender adivinar el futuro biológico. Sólo 100 generaciones humanas nos separan de la fundación de la república romana. En los 200 años inmediatos a la Hégira, los pueblos de Arabia y el norte de Africa pasaron de una existencia pastoril, atrasada, a las cimas de la cultura y del poder mundial, dominando el mundo mediterráneo en arte, ciencia, poesía, matemáticas y sabiduría política. Cuando París era una aldea perdida en una isla del Sena, la Córdoba de los omeyas constituía el centro de la civilización occidental. Dada la gran semejanza genética entre los grupos humanos y la lentísima tasa de cambio genético producido por la selección, en contraste con la notable diversidad de culturas humanas y los cambios casi instantáneos que tienen lugar en la historia, es difícil adivinar cuál es la importancia de la diversidad biológica humana para el futuro de la vida del hombre.

Los biólogos señalan la anemia falciforme cuando buscan un ejemplo de cómo actúa la selección natural sobre las poblaciones humanas. Pero no hay otro caso que ilustre mejor la hegemonía de la cultura. El proceso de selección que determinó que el alelo para la hemoglobina S siguiera proliferando en ciertas partes de Africa resultó completamente trastocado, para gran número de indígenas, por mor de un acontecimiento político y económico: la esclavización de estos africanos y su transporte a América. Un segundo acontecimiento político, la decisión de la Organización Mundial de la Salud de erradicar la malaria, empezó a cambiar asimismo la naturaleza de la selección en Africa, hasta que un tercer acontecimiento político, una reducción global de la campaña antimalaria, reinstauró el *status quo* biológico. En Estados Unidos, donde no supone ninguna ventaja ser heterocigoto para el alelo de la hemoglobina S, y donde la selección natural elimina el alelo con la muerte de los niños que presentan anemia falciforme, un cuarto acontecimiento político, la demanda de poder social para los negros, se ha traducido en un modesto esfuerzo de investigación dedicado a la búsqueda de un tratamiento de la enfermedad.

Se ha convertido en tópico, en las obras sobre biología y evolución del hombre, terminar con una grandilocuente disquisición en torno al futuro de nuestra especie y el significado de su existencia. Después de empezar con la trivialidad de que los seres humanos son animales y han evolucionado a partir de otros animales, los biólogos suelen cerrar su discurso con la falsa afirmación de que el hombre es un animal más, que puede entenderse extrapolando a partir de los monos, los lobos y los ánsares comunes. La finalidad principal de este libro ha sido demostrar con nitidez que semejante opinión es errónea. La propiedad más sorprendente de la biología humana (una propiedad que es, de hecho, el resultado de su propia evolución biológica) es que el hombre construye su futuro, individual y colectivo. La evolución del sistema nervioso central humano, y con ella la evolución de la mano, el ojo y la lengua, ha liberado a los seres humanos en un grado extraordinario de las limitaciones biológicas que son comunes a nuestros parientes y antepasados animales. La conciencia humana y la organización social son los órganos con los que determinamos nuestra naturaleza individual y colectiva, presente y futura. El gran investigador de la evolución Theodosius Dobzhansky escribía que "nada en biología tiene sentido si no es a la luz de la evolución". Podemos añadir: "nada en la evolución humana tiene sentido si no es a la luz de la historia".

Procedencia de las ilustraciones

página xii
Fotografía de Jan Lukas, © 1980/Photo Researchers, Inc.

página 2 y página 3 (izquierda)
Fotografía de Guy Gillette/Photo Researchers, Inc.

página 3 (derecha)
Fotografía de Henri Cartier-Bresson/Magnum.

página 5 (izquierda)
Fotografía de David Hurn/Magnum.

página 5 (centro)
Fotografía de Philippe Halsmann/Magnum.

página 5 (derecha)
Cortesía de la Tamiment Collection. De *A Pictorial History of American Labor*, de William Cahn. Copyright © 1972 William Cahn. Utilizada con permiso de Crown Publishers, Inc.

página 8
Adaptado de un gráfico de *Science for People*, invierno, 1977-78.

página 10 (izquierda)
Fotografía de Henri Cartier-Bresson/Magnum.

página 10 (derecha)
Fotografía de René Burri/Magnum.

página 11 (arriba)
Fotografía de O. Monsen/cortesía de las Naciones Unidas.

página 11 (abajo)
Fotografía de Marc Riboud/Magnum.

página 12 (izquierda)
Fotografía de John Laundis/Black Star.

página 12 (derecha) y página 13 (izquierda)
Cortesía de las Naciones Unidas.

página 13 (derecha)
Fotografía de Nicola Giordano/Black Star.

página 15
De *Land of Lilliputians.* [Jonathan Swift], *Travels into Several Remote Nations of the World*, vol. 1, de Lemuel Gulliver [pseud.]. Londres: B. Motte, 1727. Rare Books and Manuscripts Division, Biblioteca Pública de Nueva York; Fundaciones Astor, Lenox y Tilden.

página 17 (arriba)
Cortesía de E. B. Lewis, Instituto de Tecnología de California.

página 17 (abajo) y página 21 (izquierda)
Adaptado de ilustraciones de la segunda edición de *An Introduction to Genetic Analysis*, de David T. Suzuki, Anthony J. F. Griffiths y Richard C. Lewontin. W. H. Freeman and Co. Copyright © 1981.

página 21 (centro y derecha)
Cortesía de Anthony J. F. Griffiths.

página 23
Adaptado de un dibujo de *Experimental Studies in the Nature of Species*, vol. 3, de Jens Clausen, David D. Keck y William M. Hiesey, Institución Carnegie de Washington.

página 24
Fotografía de Ira Berger.

páginas 27 y 28
Adaptado de ilustraciones de la segunda edición de *An Introduction to Genetic Analysis*, de David T. Suzuki, Anthony J. F. Griffiths y Richard C. Lewontin. W. H. Freeman and Co. Copyright © 1981.

página 29
Cortesía de Patricia Farnsworth.

página 38 (derecha)
Pauta electroforética de la hemoglobina, cortesía de Anthony C. Allison.

página 43
Micrografía del Dr. Shettles/cortesía del Museo Americano de Historia Natural/Photo Researchers, Inc.

página 44
Según fotografías publicadas en *Journal of Heredity* en un artículo de C. B. Davenport.

página 46 y página 47 (arriba)
Micrografías electrónicas de C. J. Marchant y A. M. Adamovich.

página 50
El modelo espacial es de "Gene Structure and Protein Structure", de Charles Yanofsky. Copyright © 1967 Scientific American Inc. Reservados todos los derechos. La sección desenrollada está adaptada de una ilustración de "The Synthesis of DNA", de Arthur Kornberg. Copyright © 1968 Scientific American, Inc. Reservados todos los derechos.

página 51
Adaptado de una ilustración de "The Structure of Hereditary Material", de F. H. C. Crick. Copyright © 1954 Scientific American, Inc. Reservados todos los derechos.

página 53
Adaptado de una ilustración de "The Genetic Code: III", de F. H. C. Crick. Copyright © 1966 Scientific American, Inc. Reservados todos los derechos.

página 55
Micrografía electrónica de O. L. Miller, Jr., y Barbara A. Hamkalo.

páginas 58 y 61
Adaptados de ilustraciones de la segunda edición de *An Introduction to Genetic Analysis*, de David T. Suzuki, Anthony J. F. Griffiths y Richard C. Lewontin, W. H. Freeman and Co. Copyright © 1981.

página 62
Los datos sobre pigmeos y dinkas son de *Genetics and the Races of Man*, de William C. Boyd. D. C. Heath, 1950.

página 63 (margen)
Fotografía de George Rodger/Magnum.

página 63 (arriba, izquierda)
Fotografía de George Holton/Photo Researchers, Inc.

página 63 (arriba, derecha)
Fotografía de Peter Vandermark/Stock, Boston.

página 66 y página 69 (arriba)
Adaptado de gráficos de *Principles of Human Biochemical Genetics*, 2.ª ed. rev., Harry Harris, director. North-Holland, 1975.

página 73
Fotografía de Kathryn Abbe, © 1979.

página 76
Music Division, Biblioteca Pública de Nueva York, Lincoln Center; Fundaciones Astor, Lenox y Tilden.

página 77
Fotografía de Kathryn Abbe, © 1979.

página 78 y página 79 (margen)
De la colección de Kathryn Abbe y Frances McLaughlin-Gill.

página 79 (arriba)
Fotografía de Ira Berger.

página 80
De *Phrenological Illustrations*, de George Cruikshank. Cortesía de la Biblioteca de la Academia de Medicina de Nueva York.

página 83
Post-Dispatch Pictures/Black Star.

página 84 (izquierda)
Fotografía de Henri Cartier-Bresson/Magnum.

página 84 (derecha)
Cortesía del Museo Americano de Historia Natural.

página 85 (izquierda)
Fotografía de B. Bhansali/Black Star.

página 85 (derecha)
Cortesía de las Naciones Unidas.

página 86 (izquierda)
William Williams Papers, Rare Books and Manuscripts Division, Biblioteca Pública de Nueva York; Fundaciones Astor, Lenox y Tilden.

página 86 (derecha)
Fotografía de Casper Mayer/cortesía del Museo Americano de Historia Natural.

página 88 (izquierda)
Fotografía de Mary Lloyd Estrin.

página 88 (derecha)
Fotografía de Lisa Barlow.

página 89
De *General Psychology*, de Henry E. Garrett, © 1955. Reimpreso con autorización de D. C. Heath and Co.

página 90
Ilustración de George Cruikshank en *The Adventures of Oliver Twist: or The Parish's Boy's Progress*, de Charles Dickens. Londres: Bradbury and Evans, 1846. Rare Books and Manuscripts Division, Biblioteca Pública de Nueva York; Fundaciones Astor, Lenox y Tilden.

página 91
Adaptado de la figura 35, página 216, de *Essentials of Psychological Testing*, 2.ª ed., de Lee J. Cronbach. Copyright 1949 Harper & Row, Publishers, Inc. Copyright © 1960 Lee J. Cronbach. Cortesía del editor.

página 94
Adaptado a partir de gráficos publicados en un artículo de S. Bowles y V. Nelson en *The Review of Economics and Statistics*, febrero de 1974.

página 98
Adaptado de una ilustración de "Genetics and Intelligence: A Review", de L. Erlenmeyer-Kimling y L. F. Jarvik, *Science* 142(1963): 1477-79. Copyright 1963 American Association for the Advancement of Science.

página 104
Colección Lewis W. Hine; U. S. History, Local History, and Genealogy Division, Biblioteca Pública de Nueva York; Fundaciones Astor, Lenox y Tilden.

página 105
Fotografía de J. Pavlovsky/Sygma.

página 106 (arriba)
Grabado de T. Phillibrown/Colección Granger.

página 106 (abajo)
Grabado a partir de un esbozo de W. W. Bode/Colección Granger.

página 107 (izquierda)
El rapto de las sabinas, de Nicholas Poussin (1594-1665). Museo Metropolitano de Arte, Harris Brisbane Dick Fund, 1946.

página 107 (derecha)
Sinclair Hamilton Collection of American Illustrated Books, Biblioteca de la Universidad de Princeton.

página 109
Fotografía de Scheler/Black Star.

página 110
Adaptado de un gráfico de *Genetics, Evolution, and Man*, de W. F. Bodmer y L. L. Cavalli-Sforza, W. H. Freeman and Co. Copyright © 1976.

página 111
Fotografía de Gary Azon, © 1982.

página 112
Adaptado de mapas del *Times Atlas of World History*. Londres: Times Books Limited.

página 114 (arriba, izquierda)
Fotografía de John Messina/Black Star.

página 114 (arriba, derecha)
Fotografía de Bill Grimes, © 1979/Black Star.

página 114 (abajo, izquierda)
Fotografía de Pat Goudvis, © 1978/Black Star.

página 114 (abajo, derecha)
Fotografía de Joe Covello/Black Star.

página 116 (arriba) y página 118
Adaptado de mapas de *Genetics and the Races of Man*, de William C. Boyd, D. C. Heath, 1950.

página 116 (abajo)
Adaptado de un mapa de *The Distribution of the Blood Groups in the United Kingdom*, de A. Kopec, Oxford University Press, 1970.

página 124 (izquierda)
Fotografía de Henri Cartier-Bresson/Magnum.

página 124 (derecha)
Fotografía de Ingeborg Lippman/Magnum.

página 125 (arriba)
Adaptado de un mapa de *Razze e popoli della terra*, de R. Biasutti, Turín: UTET, 1951.

página 125 (abajo, izquierda)
Fotografía de René Burri/Magnum.

página 125 (abajo, centro)
Fotografía de George Rodger/Magnum.

página 125 (abajo, derecha)
Fotografía de Hubertus Kanus, © 1974; Rapho/Photo Researchers, Inc.

página 126 (arriba, izquierda)
Fotografía de John Running, © 1978/Black Star.

página 126 (arriba, derecha)
Cortesía del Museo Americano de Historia Natural.

página 126 (abajo, izquierda)
Fotografía de Philip Jones Griffiths/Magnum.

página 127 (arriba, izquierda)
Fotografía de Peter Thomas/Black Star.

página 127 (arriba, derecha)
Fotografía de M. Rothstein/cortesía de las Naciones Unidas.

página 127 (abajo, izquierda)
Adaptado de un gráfico de "The Hemoglobinopathies Thalassemia", de H. Lehmann, R. G. Huntsman y J. R. Ager en *The Metabolic Basis of Inherited Disease*, 2.ª ed., dirigida por J. B. Stanbury, J. B. Wyngaarden y D. S. Fredrickson. Nueva York: McGraw-Hill. Copyright © 1966.

página 129
De "The Distribution of Man", de William H. Howells. Copyright © 1960 Scientific American, Inc. Reservados todos los derechos.

página 134
Fotografía de Harry Wilks, © 1981/cortesía de la Mannes School of Music.

página 135 (izquierda)
The Bettmann Archive, Inc.

página 135 (centro)
Fotografía de Cathy Stanley/cortesía de los editores de Mountain Life & Work, Clintwood, Virginia.

página 135 (derecha)
Colección Lewis W. Hine; U. S. History, Local History and Genealogy Division, Biblioteca Pública de Nueva York; Fundaciones Astor, Lenox y Tilden.

página 136 (arriba)
Cortesía de Fred J. Dill.

página 141 (izquierda)
Fotografía de Robert Smith/Black Star.

página 141 (derecha)
Fotografía de Bob Vose/Black Star.

página 144 (arriba, izquierda)
Fotografía de René Burri/Magnum.

página 144 (arriba, derecha)
Cortesía de las Naciones Unidas.

página 144 (abajo) y página 145 (abajo)
Fotografía de Elliott Erwitt/Magnum.

página 145 (arriba)
Cortesía de las Naciones Unidas.

página 147
Thames and Hudson Ltd.

página 158 (izquierda)
Fotografía de Charles Marden Fitch/Taurus Photos.

página 158 (derecha)
Fotografía de Irene Vandermolen; Leonard Lee Rue/Tom Stack & Associates.

páginas 159 y 161
Adaptado de un gráfico de la segunda edición de *An Introduction to Genetic Analysis*, de David G. Suzuki, Anthony J. F. Grifitths y Richard C. Lewontin, W. H. Freeman and Co. Copyright © 1981.

página 160
Fotografía de Flavio Damm/Black Star.

página 163
Adaptado de una ilustración de "Los homínidos de Turkana Oriental", de Alan Walker y Richard E. F. Leakey. Copyright © 1978 Prensa Científica, S.A. Reservados todos los derechos.

página 164 (abajo, izquierda y derecha)
Cortesía del Parque Zoológico de Philadelphia.

página 165 y página 166 (arriba)
Cortesía del Museo Americano de Historia Natural.

página 166 (abajo)
Colección Granger.

página 167
Adaptado de un gráfico de *The Genetics of Human Populations*, de L. L. Cavalli-Sforza y W. F. Bodmer. W. H. Freeman and Co. Copyright © 1978.

página 168
Cortesía de D. E. Schreiber, IBM Research Laboratory, San José, California.

Indice temático

Achillea, 23, 24
  norma de reacción, 23
Adaptación, 123-129, 158
  fisiología y, 16
  forma corporal y, 127-129
ADN (ácido desoxirribonucleico), 50-59
  autorreplicación del, 51, 55
  estructura, 55
  modelo, 50
  mutación, 55
  traducción, 57
  transcripción, 57
  transformación, 51-53
Alelos, definición, 44, 45
Altura, distribución, 62
Ambiente
  y genotipo. *Véase* genes y ambiente
  influencia del, en el desarrollo, 17, 24
  transformación del, 1
Aminoácidos
  carga iónica, 30
  clasificación, 31
  fórmula estructural, 30
  secuencia, en proteínas, 52
Androgenital, síndrome, 139
Anemia falciforme, 29, 171
  y hemoglobina. *Véase* hemoglobina S
  y malaria, 124, 126
  y selección equilibradora, 161
ARN (ácido ribonucleico), 52-54
  mensajero, 53, 54, 58, 59
  polimerasa, 59
  transcrito, 52
  de transferencia, 54
Australopithecus, 163

Bebé X, experimentos del, 5
Binet, A., 91
Bodmer, W. F., 81
Bosquímanos del Kalahari, 166
Bowles, S., 95
Brasil, variación en, 145
Burks, S., 102
Burt, C., 24, 99-101, 130

Caballo, 165
Capacidad, 17
  cognitiva, 91
  su desarrollo, 18
  diferencias congénitas, 19
  efectos ambientales sobre la, 18
  herencia biológica de la, 89, 90
Carbohidratos, cadena de, 31
Cavalli-Sforza, L.L., 81
Cazadores-recolectores
  en sociedades modernas, 165, 166
Cerebro, funcionamiento del, 15
CI
  heredabilidad del, 96-103, 131
  y nivel socioeconómico, 93-96, 130
  poder predictor del, 131
  pruebas del, 19, 90-96, 133
  y raza, 133
  y tasa de reproducción, 171
Clase social
  su base biológica, 108
  y diferencias de morbilidad, 8
  y división del trabajo, 5, 6
Código genético, 55, 56
Coeficiente de correlación, 74
Colesterol
  niveles y variación, 80-82
Comparaciones familiares en investigación científica, 71, 72
Competencia, 150
Complejo antígeno-anticuerpo, 32-34
Concordancia, gemelos, 82
Coolev, anemia de, 57
Cromosomas, 46
  su composición, 50
  en la gametogénesis, 47
Cultura
  hegemonía de la, 171
  variación en la, 11

Daniel Deronda, 90
Darwin, C., 146, 148, 149
Darwin, E., 146
Dawkins, R., 18
Deriva genética aleatoria, 154, 155
Desarrollo, 16, 17
  ambiente y, 25
  conciencia en el, 27, 28
  continuo, 15
  ruido de, 25, 96
Descartes, René, 15
Diabetes mellitus, 81
Dickens, C., 90
Diferencias de grupo, 3
Diferencias sexuales
  biológicas y culturales, 108, 109
  y género, 4, 5
  primarias, 4
  secundarias, 4
Diferencias sociales heredadas, 90
Distribución de frecuencias, definición, 60
Distribuciones
  de frecuencias génicas, 166-169
  simétricas y asimétricas, 62, 63
Diversidad bioquímica, 40
Diversidad genética, 46, 47
  en poblaciones naturales, 41
  en y entre grupos, 123, 131-133
  frecuencias de grupos sanguíneos, 121
  su origen, 55, 56
  selección y, 160, 161
Diversidad geográfica, 3, 4, 115-120
  efecto de la migración sobre, 7
  y grupos sanguíneos, 116-118
Diversidad humana
  fuentes de, 4, 14
  entre grupos, 108-145
División del trabajo, 5, 6
Doble hélice, 50, 51
Dobzhansky, T., 171
Dotes musicales, herencia de las, 76, 77
Drosophila
  ciclo biológico, 17
  melanogaster, 21
  mutaciones oculares, 21
  pseudoobscura, 41
  sedas esternopleurales, 25, 26
Dumas, A., 99

Eficacia biológica
  diferencial, 156
  selección para, 157
Ehrhardt, A.A., 139, 140
El gen egoísta, 18
El origen de las especies, 111, 146, 148
Electroforesis, 32, 36-39
  de la hemoglobina, 39
  y polimorfismo proteico, 36-39
Eliot, G., 90
Enzimas, 36, 39
  actividad de las, y ambiente, 69
  frecuencias de variantes, 40
Esclavitud, 108, 109
Especie humana, unidad de la, 161
Espermatozoides, 43
Estadística, métodos, 60-64
Estereotipos
  raciales, 110, 111

sexuales, 109
Estudios de adopción, 72-78, 101-103
Evolución, 146-171
darwiniana, 148
humana, 56, 162-171
modelo arborescente, 164
teoría causal, 146
transformacional, 148
variacional, 148
Evolucionismo en el siglo XIX, 146
Exito y CI, 93-96

Feminización testicular, síndrome de, 139
Fenilcetonuria, 156
Fenotipo, 18, 19
molecular, 40, 41
Fisher, R.A., 170
Forma corporal, 127-129
Fosfatasa ácida de los hematíes, 66, 67
Futuro humano, 169-171

Gajdusek, C., 81
Galton, F., 170
Gametos, 44-46
Gemelos, 90
criados aparte, 24, 74, 99-101
y estimación de la heredabilidad, 96-103
idénticos, 1, 19, 99
y peso al nacer, 167
Gen de las mates, 108, 143
Género, diferencias de, 139
su distribución, 141
su determinación social, 140-143
influencia de la identificación precoz, 139
papel de las hormonas en las, 139
papel de los cromosomas en las, 139-141
Genes, 14, 44-47
y CI, 96
su composición, 49
información en los, 52
organismo y, 19
origen de los, 151
regulación, 57-59
Genes y ambiente
interacción, 15, 18, 19, 25, 64, 65, 48-70
ruido de desarrollo, 28
Genotipo, 18
determinación electroforética, 66
relación con el fenotipo, 19-22
Gillies, O., 100
Grupos sanguíneos, 19
ABO, 34
frecuencias, 116, 117
y úlcera duodenal, 156, 157
antígenos, 24, 35
Diego, 120
Duffy, 114, 120
frecuencias de, 114-120
genética, 25, 43-48
indios yanomamo, 159-161
monomórficos, 35
polimórficos, 32-35
públicos y privados, 41
Rh, 34, 115, 122

Haplotipos, 48, 49
Harris, H., 41
Hematíes, 29
Hemo, 31, 32
Hemoglobina, 42
A, 29, 32, 52
efecto de la altitud, 59, 65
estructura, 31, 32
fetal, 57
patrones electroforéticos, 39
S, 29, 31, 32, 52, 65, 124
Heredabilidad, 70, 71
y ambiente, 14
del CI, 96-99
estudios con gemelos, 78, 79, 98-103
evaluación, 72-75
de rasgos humanos, 75-79
de rasgos sociales, 71, 72
Herencia, leyes de la, 43
Herrnstein, R., 108
Heterocigoto, 44-46
HLA, 41, 48, 49, 118
antígenos, 36, 42
frecuencias antigénicas, 37
Homeostasia, 64
Homo sapiens
historia, 162
registro fósil, 163, 164
Homocigoto, 44-46
Hopkinson, D.A., 41
Hutton, J., 146

Igualdad, 88
Individualidad
bioquímica, 42
ideología de la, 2
Inteligencia, heredabilidad de la, 92
Interpenetración
factores internos y externos, 59

Jensen, A., 96
Juel-Nielsen, N., 100

Kallikak, familia, 89
Kamin, L., 99, 100, 102
Klinefelter, síndrome de, 137
Kuru, origen vírico del, 81

Landsteiner, K., 33
LaPlace, P., Simon, marqués de, 146
Leahy, A., 102
Leakey, L., 162
Leakey, M., 162

Malaria, 29, 171
Malthus, T.R., 150
Markov, procesos, 147, 148, 155
Media estadística, 62
Mediana estadística, 62
Mendel, G., 43, 44, 90
Método cartesiano, 15
Migración, 7
efecto de la, en la variación geográfica, 105, 113-115, 154
en Europa y Oriente Medio, 113
e indios yanomamo, 159-161
Moda estadística, 62
Modelo mecanicista de organismos, 15
Money, J., 139, 140
Movilidad social, 87
Mutación, 55, 150
su efecto en la eficacia biológica, 158, 159
y radiación ionizante, 152
y reproducción sexual, 153

Naturaleza humana, 1, 15
Naturaleza y crianza, 14
Nelson, V., 95
Nivel socieconómico, 93-95
Norma de reacción, 20, 23
Achillea, 22
Drosophila, 21, 22
glucosa-6-fosfato deshidrogenasa, 69
Normalidad y anormalidad, 80-83
Nucleótidos, 52, 53, 55
cambio de, 56

Oliver Twist, 90
Omatidios, 21
Operón, 58
Organización Mundial de la Salud, 20, 171
Organización social, 1, 2
  su influencia en la variación, 9
Ovulo, 43

Pearson, K., 170
Pelagra, 82
Peso al nacer, 167
Pigmentación cutánea, razones adaptativas, 126, 127
Plasmodium falciparum, 29, 124
Polimorfismo, 29
  cantidad de, 40-42
  su detección, 32
  en grupos sanguíneos, 32, 33
  humano, 40
  molecular, 30, 41
Polipéptidos
  estructura, 31
  síntesis, 53, 54
Probabilidad, teoría de la, 155
Proteína represora, 58, 59
Proteínas
  cromosómicas, 50
  síntesis de las, 52, 58, 59
Pruebas de inteligencia. *Véase* CI

Radiación, 152
Rasgos
  congénitos, 97
  cuantitativos
    análisis genético, 70
    base molecular, 56
    efecto del ambiente, 57
  familiares, 72, 87
  mentales, herencia de los, 89-92
  sociales, variación de los, 157
Razas
  clase y capacidad, 129-134
  definición antropológica, 111-113
  definición tipológica, 120-123
  desigualdad económica y social, 130
  mezcla de, 114, 115
  significación social, 7, 9
Recombinación, 47, 48, 52, 153
Regulación génica, 58
Renta, determinantes de la, 94
Reproducción sexual, 152, 153
  y migración, 154
Ribosomas, 54
Robson, E.B., 41
Rougon-Macquart, novelas de, 90

Salud, 87
Segregación, ley de la, 44-46
Selección natural, 146, 147, 150, 151, 155-159
  y anemia falciforme, 161
  su efecto sobre la variación, 158
  equilibrio, 161
  como fuerza evolutiva, 146, 147
  y lucha por la existencia, 149, 150
  mecanismos de la, 157, 160
  y resistencia a enfermedades, 167, 169
Semejanza, medición de la, 74
Sexo, determinación, 134-138
  y cromosomas, 136-140
  y hormonas, 138
Shields, J., 100
Sistema inmunitario, 17, 32
Sistema nervioso, 14
  su evolución, 172
Skeels, H., 102, 131
Skodak, M., 102, 131
Sociedad feudal y sociedad moderna, 2
Spencer, H., 146
Sue, E., 90
Supervivencia del más apto, 150

Talasemia
  genética, 57
  y hemoglobina fetal, 58
  en el Mediterráneo, 124-127
Talla, 14
Tay-Sachs, enfermedad de, 156
Tendencia central, 60
Tendencias genéticas, 20
Teoría de la probabilidad, 155
Terman, L.N., 91
Thorndike, E.L., 90, 91
Tipología, 117
Tizard, B., 133
Transcripción, 53
Transformación bacteriana, 51
Transfusión sanguínea, 33, 34
Tuberculosis, 169
Turnbull, C., 113
Turner, síndrome de, 137

Ulcera duodenal, 156, 157
Umbral
  modelo, de enfermedad, 81

Variación
  continua, 60
  en y entre poblaciones, 64, 120-123
  entre sexos, 4
  fenotípica, 64-68
  fuentes de, 150-154
  heredable, 150
  como producto social, 150-154
Varianza, 63, 64
  ambiental, 65, 66, 69
  genética, 65, 66, 69
Varón, desarrollo del, 16
Varón y hembra, 134-138
  desarrollo diferencial, 27, 28
  distinción cultural, 135
  distribución del peso corporal, 110
  división del trabajo, 134
  estereotipos, 5

Wechsler, escalas de inteligencia infantil, 97

Xavante, indios, 159, 161

Yanomamo, indios, 159-161

Zola, E., 90

Richard Lewontin, genetista de poblaciones, es profesor Agassiz de zoología del Museo de Zoología Comparada y enseña biología en la Facultad de Artes y Ciencias de la Universidad de Harvard. Es, también, profesor de demografía de la Escuela de Salud Pública de Harvard. Miembro de la Academia Americana de Artes y Ciencias, preside la Sociedad Americana de Naturalistas. Ha dirigido la Sociedad para el Estudio de la Evolución.

Ilustración de la cubierta:
Paul Gauguin: *¿De dónde venimos? ¿Qué somos? ¿Adónde vamos?...* 1897. Colección del Museo de Bellas Artes de Boston. Colección Tompkins. Arthur Gordon Tompkins Residuary Fund.

Prensa Científica, S.A.
Calabria, 235-239
08029 - Barcelona

9 788475 930046